

## TRISOMIE 21 / SUIVI MÉDICAL

	1 - 12 mois	1 - 3 ans	3 - 10 ans	Adolescence	Adulte
Examen clinique et neurologique	tous les 2 mois	2/an	1/an	1/an	1/an
Poids/taille/ Diététique	tous les 2 mois	2/an	2/an	2/an	surveillance poids
Écho cardiaque	si non fait à la naissance	*	*	*	écho+ECG* ou 1/5ans
ORL- Audition	à 6 m et 1 an	1/an	1/an	* ou 1/3ans	* ou 1/3ans
Apnées du sommeil	*	*	*	*	*
Ophthalmologie	naiss et 9 m	1/an	1/an	1/an	1/an
Thyroïde	à 6 m et 1 an	1/an	1/an	1/an	* ou 1/3ans
Diabète	*	*	*	1/2ans	* ou 1/2ans
Hygiène dentaire et soins (dentiste)		1/an	2/an	3/an	3/an
Développement orofacial (dentiste et/ou orthodontiste)	entre 6 m 1 an #	1/an §	vers 4 ans puis <b>selon</b> avis §	vers 12 ans puis <b>selon</b> avis §	
Maladie coeliaque	à 6 mois	*	*	*	* ou 1/3ans
Orthopédie	*	*	*	*	* ou 1/5ans
RX atlas-axis			à 6 ans	à 12/13 ans	*
Gynécologie				1/2ans	* ou 1/2ans
Prise en charge paramédicale	oui vers 3 mois	oui	oui	oui	oui par périodes

\* : Selon la symptomatologie ou devant baisse état général ou perte des acquis  
AO : calcul de l'âge osseux

## SUIVI MÉDICAL SELON L'ÂGE DE LA PERSONNE PORTEUSE DE TRISOMIE 21

### Naissance et Premier mois

#### ■ Confirmer le diagnostic : caryotype

Confirmation de la suspicion du diagnostic de trisomie 21 le plus rapidement possible par l'étude chromosomique (caryotype) complétée éventuellement par l'étude en hybridation *in situ* (FISH).

Cette étude permettra de déterminer le type de trisomie : libre, en mosaïque ou par translocation, ce qui est important pour le conseil génétique.

#### ■ Examen général du nouveau-né

- Examen clinique habituel et complet du nouveau-né en insistant plus particulièrement sur :
- la recherche de malformations externes et internes
  - l'examen neurologique et l'exploration du tonus musculaire
  - la recherche de cataracte congénitale
  - la recherche d'une maladie de Hirschprung

#### ■ Exploration cardiaque

Échographie cardiaque systématique, car 40 à 50% des enfants ont une cardiopathie congénitale sans traduction clinique parfois  
En cas d'anomalie, investigations complémentaires éventuelles et discussion du traitement médical ou chirurgical

#### ■ Explorations complémentaires

- Échographie abdominale
- Échographie rénale
- Contrôle systématique métabolique en particulier thyroïdien (actuellement fait systématiquement à la naissance en France) et hématologique (surveillance particulière en cas d'anomalie)
- Programmer une exploration auditive : recherche des oto-émissions acoustiques provoquées (OEAP)
- Programmer un examen ophtalmologique (cataracte congénitale)

#### ■ Consultation de génétique

Explication du résultat du caryotype, des conséquences du chromosome en plus  
Éventuellement, étude du caryotype des parents pour rassurer sur le caractère accidentel du mécanisme de production de la majorité des trisomies 21  
Ftude familiale si nécessaire Évaluation du risque pour les prochaines générations