

Trisomie 21

prise en charge
malformations cardiaques

Dr Marwan ALZIANAT
Pédiatre CHM

Prise en charge de la trisomie 21

- ▶ Se prépare pendant la grossesse
- ▶ se fait dès la naissance pour l'enfant
- ▶ L'annonce de la trisomie 21 doit se faire en présence de deux parents
- ▶ Seul le caryotype permettra un diagnostic de certitude
- ▶ **Une échographie cardiaque est faite systématiquement même en l'absence de souffle à l'auscultation**

Orthophonie, Kinésithérapie, Psychomotricité

- ▶ Beaucoup de symptômes sont secondaires à l'hypotonie et l'hyperlaxité et peuvent être bien améliorés par la prise en charge précoce
 - > éducation précoce et kinésithérapie
 - > orthophonie, langage et communication
 - > psychomotricité
 - > la mise en place dès le plus jeune âge d'un partenariat entre les parents et les professionnels de l'éducation, du soin et de la rééducation

Suivi médical

Plus de 50 % dépassent l'âge de 50 ans

Surveillance et lutte contre :

- Baisse de l'état général
- Modification des comportements
- Diminution de des capacités cognitives
- Vieillesse précoce, éliminer une pathologie sous- jacent
(hypothyroïdie, maladie cœliaque,)

Bucco faciale et dentaire

La prévention et les soins dentaires sont spécifiques chez l'enfant avec une T21

l'hypotonie bucco-faciale est l'axe de travail en rééducation, orthophonie et kinésithérapie

- ▶ éducation à l'hygiène
- ▶ Entraînement à la mastication
- ▶ Traitements orthopédiques précoces si nécessaire

Suivi psychologique

- ▶ Important pour l'enfant, les parents et les frères et sœurs
- ▶ Les dépressions existent et peuvent se voir à tout âge, même jeune
- ▶ L'enfant avec trisomie 21 est conscient de son handicap très tôt
- ▶ Un accompagnement particulier doit être proposé devant tous les changements(scolarité, départ des frères et sœurs, mariage, décès)

Ya t-il un traitement médical pour la trisomie 21 ?

- ▶ Aucun traitement n'a montré une augmentation de capacité intellectuelles
- ▶ L'éducation précoce(kinésithérapie, psychomotricité, orthophonie, prise en charge psychologique a montré un gain de quotidien intellectuel par rapport aux enfants qui n'en pas bénéficié
- ▶ **Un système de support et d'aide tout au long de la vie permet un bon maintien des capacités**



*Je dérange car
je suis différent
vous me
dérangez car
vous êtes tous
pareils*

Trisomie 21 et cardiopathies congénitales

- ▶ CAV
- ▶ CIV
- ▶ CIA
- ▶ PCA
- ▶ T4F

Quelque chiffres

- ▶ □ ≈ 5000 nouveaux cas de cardiopathies congénitales par an en France pour 800 000 naissances
- ▶ □ 15% des cardiopathies congénitales ont une anomalie génétique associée (≈ 750 cas/an)
- ▶ □ 10% des cardiopathies congénitales sont associés à la Trisomie 21
- ▶ □ 50% des trisomiques 21 ont une cardiopathie

Anomalies chromosomiques et cardiopathies foetales :

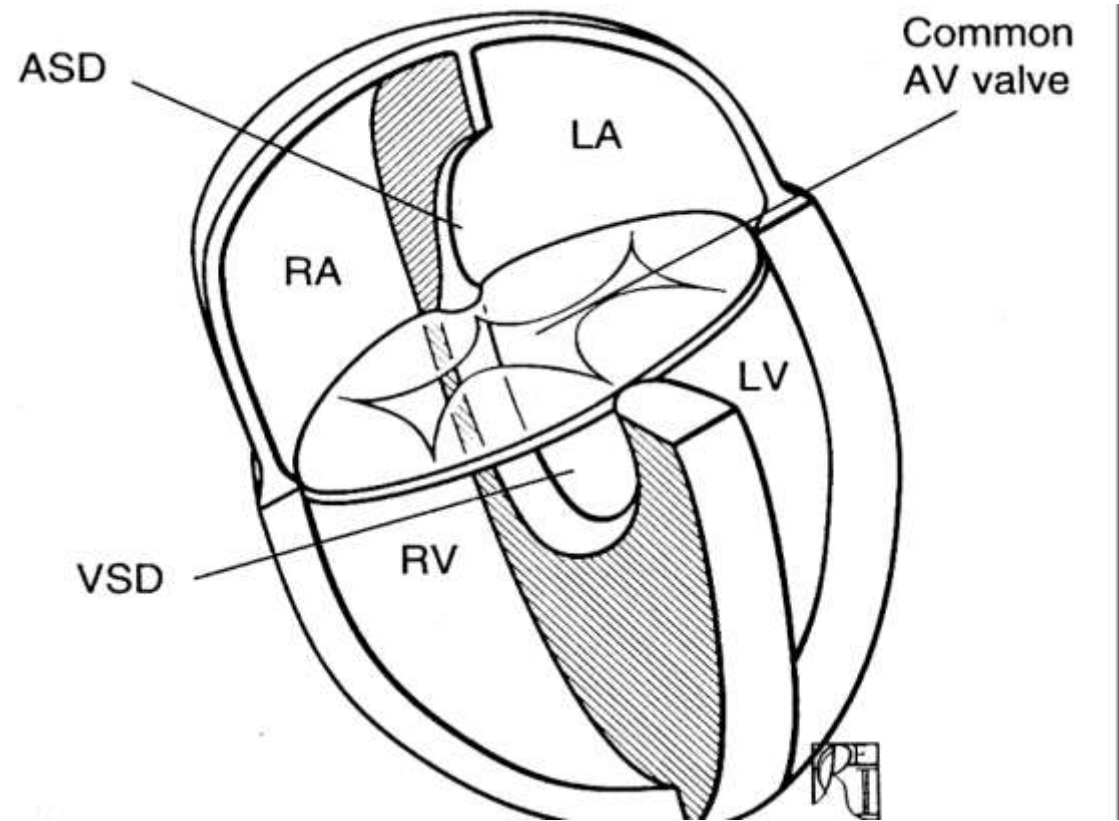
548 cardiopathies-18.5%

- □ Canaux atrioventriculaires 32/68 47% - □ **28 T21 = 41%**
; 3 T18; 1 XXX
- □ Anomalies conotroncales 23/91 25% - □ 20 del22q11; **1 T21 ≈ 1%**
; 2 anomalies de structure
- □ Communications interventriculaire 12/74 16% - □ **9 trisomies =19%**
, 2 del22q11, 1 del5

Anomalies chromosomiques et cardiopathies foetales :

- Malpositions vasculaires 7/38 18%
- Obstacles gauche à SIV intact 12/130 9.2% - □ 6 XO; 3 T18; 3 anomalies de structure
 - □ VU et atrésie tricuspide 2/24 8% - □ 2 T18
 - □ Transposition des gros vaisseaux 0 0%
 - □ Obstacles droits à SIV intact 0 0%

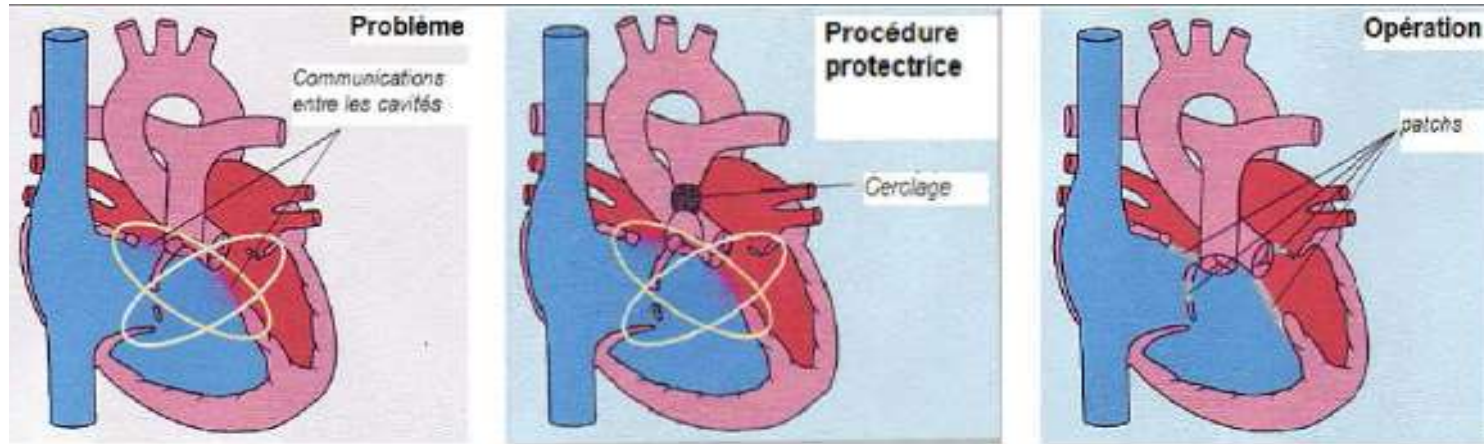
Canal atrio-ventriculaire complet CAV



CAV complet

- ▶ Environ 50% des cardiopathies chez l'enfant avec trisomie 21
- ▶ Souvent absence de souffle à l'auscultation à la naissance et les premiers jours de vie
- ▶ Hyper débit pulmonaire important, risque d'HTAP très élevé
- ▶ Intervention chirurgicale vers l'âge de 3 mois
- ▶ Le pronostic dépend de l'état de la valve mitrale ou la valve auriculo ventriculaire

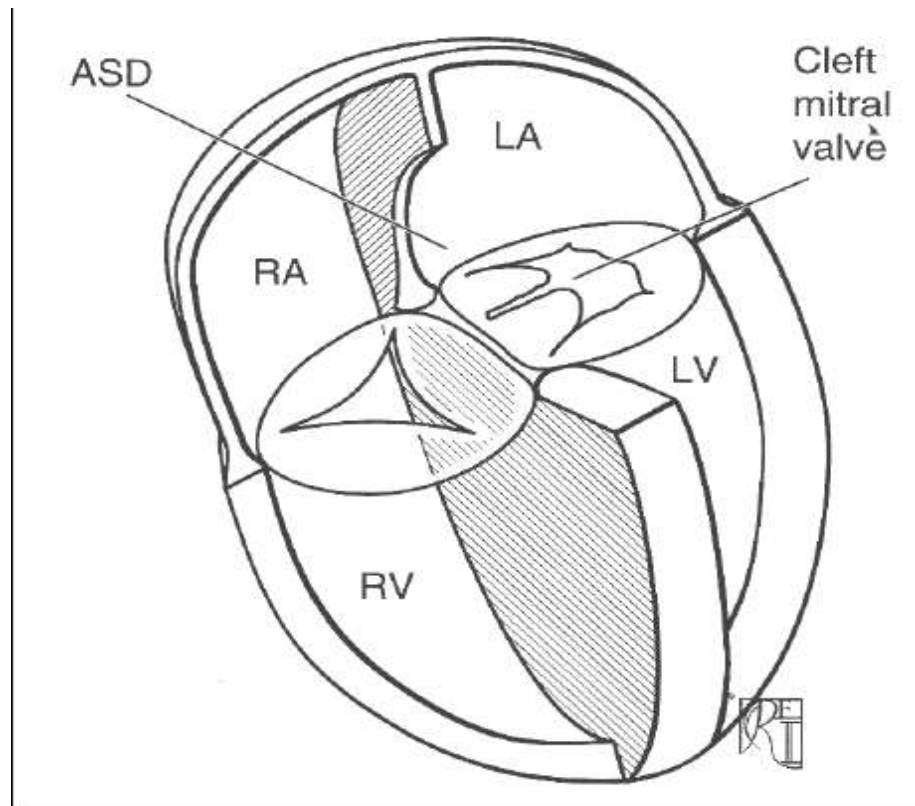
CAV



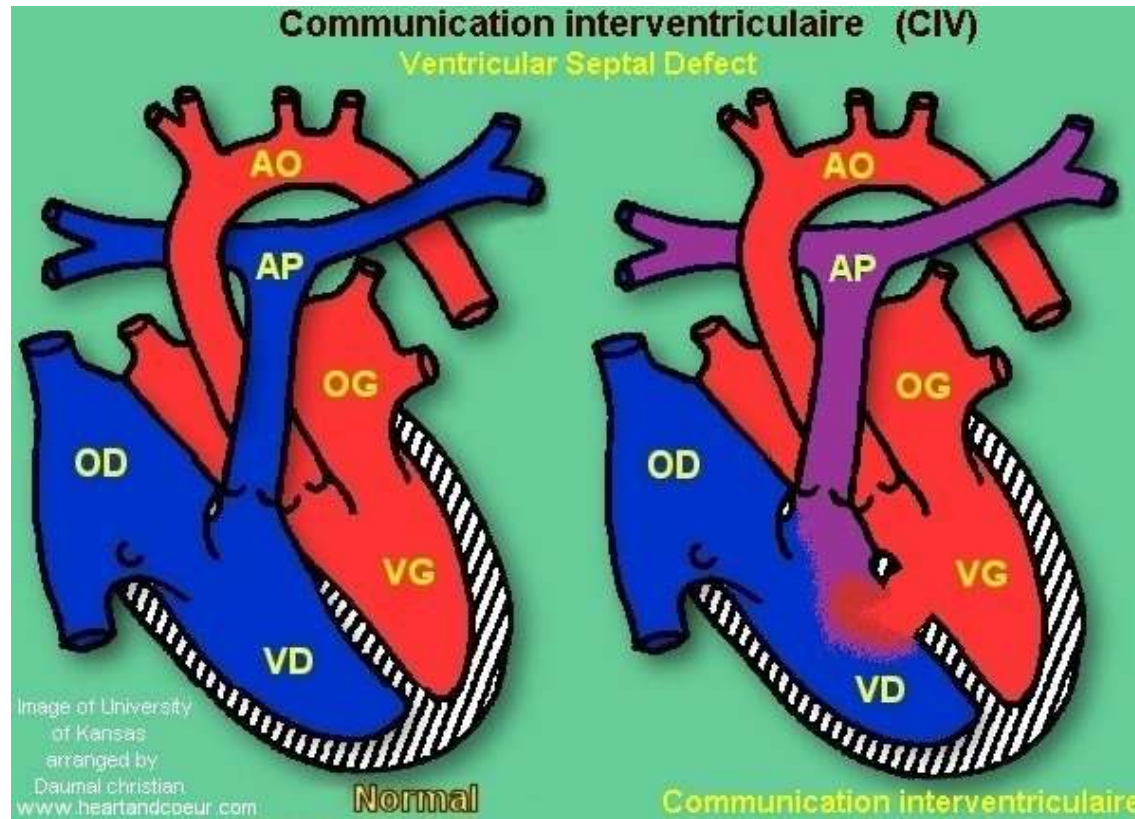
Diagnostic	Physiopathologie	Opération	Problèmes postopératoires	Traitement
Canal atrioventriculaire	<p>Cleft des valves atrio-ventriculaires avec insuffisance des valves</p> <p>Shunt gauche-droit au niveau des oreillettes et des ventricules</p> <p>Surcharge pulmonaire +++ et pressions pulmonaires +++ avec évolution vers une hypertension pulmonaire</p>	<p>Possible (pour gagner du temps jusqu' à une cure chirurgicale définitive).</p> <p>Cerclage pulmonaire</p> <p>Cure complète, fermeture des communications, plastie des valves AV</p>	<p>Hypertension pulmonaire</p> <p>Surcharge pulmonaire (atélectasies)</p> <p>Insuffisance mitrale</p> <p>Maladie d'Osler</p>	<p>Traitement antihypertensif pulmonaire</p> <p>Déchargé du VG, inhibiteurs de PDE et de l'enzyme de conversion d'angiotensine</p> <p>Traitement anti-oslérien</p>

Canal atrio-ventriculaire partiel

- ▶ Prévalence n'est pas plus élevée chez l'enfant avec trisomie 21 par rapport à l'enfant sans trisomie



Communication inter-ventriculaire CIV

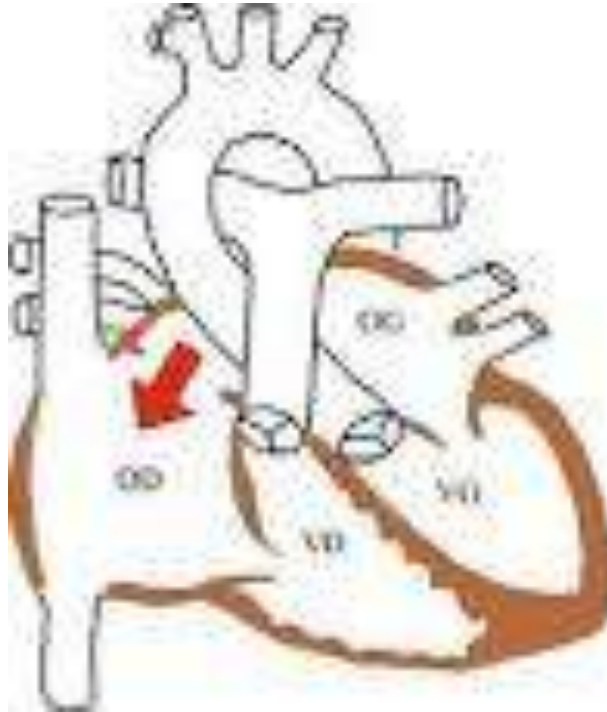


CIV

- ▶ Environ 20-25 % des cardiopathies congénitales chez l'enfant avec T21
- ▶ Shunt gauche droit
- ▶ Hyper débit pulmonaire, risque d'HTAP
- ▶ Possible fermeture spontanée
- ▶ Intervention chirurgicale vers l'âge de 2 ans

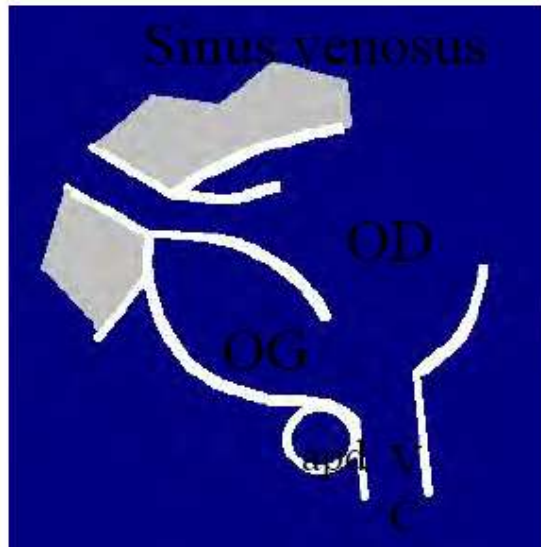
communication inter-auriculaire

CIA



Communication inter auriculaire

CIA

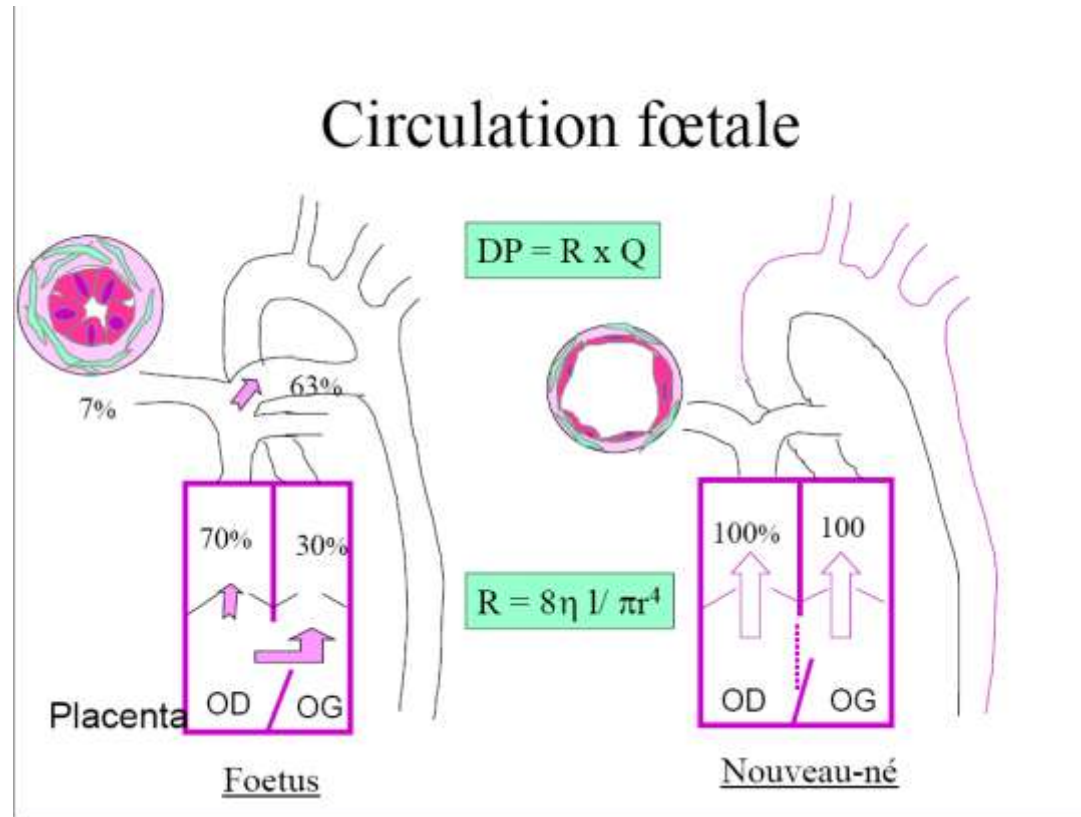


Communication inter auriculaire

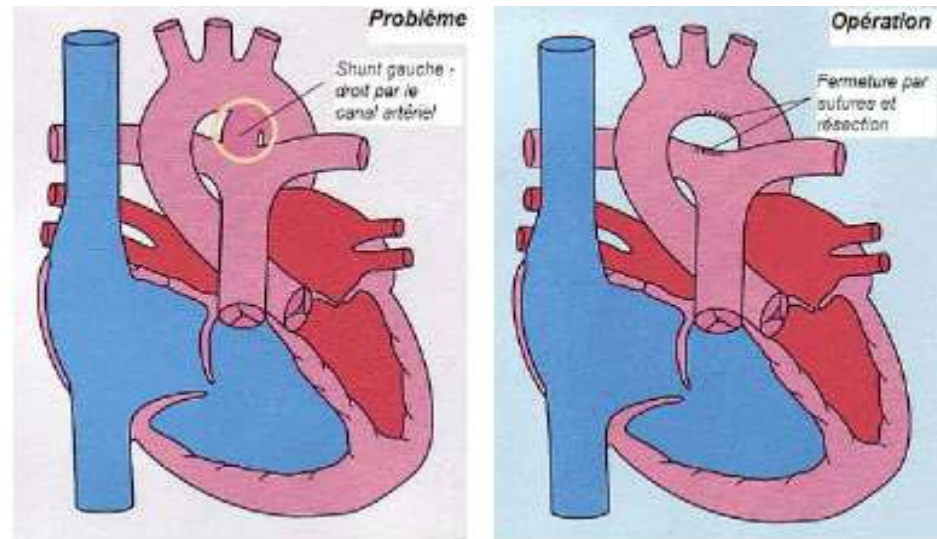
CIA

- ▶ < 10 % de cardiopathies congénitales avec trisomie 21
- ▶ Shunt gauche -droit
- ▶ Hyper débit pulmonaire modéré, risque d'HTAP à long terme
- ▶ Intervention chirurgicale vers l'âge de 5ans chez le garçon, 14 ans chez la fille

Cana artériel



Canal artériel



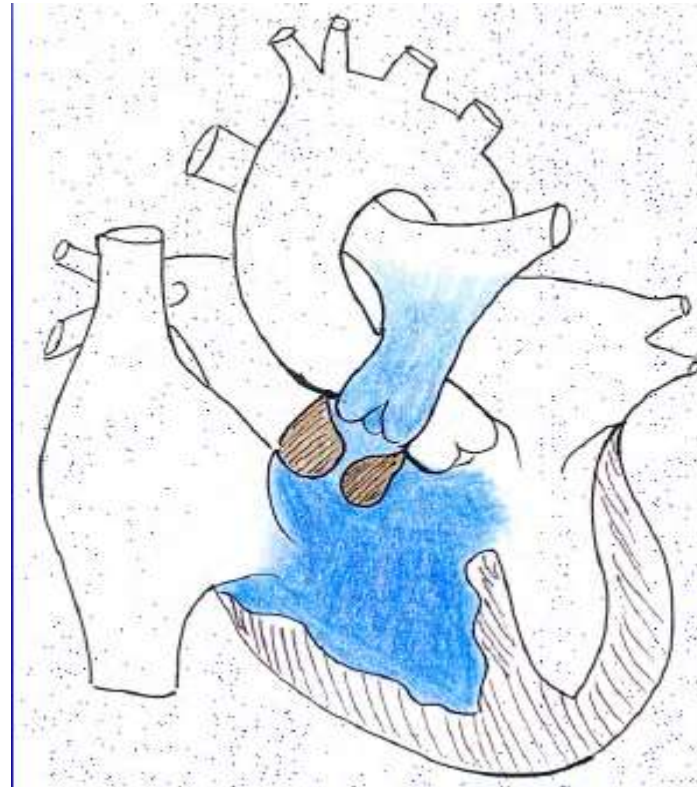
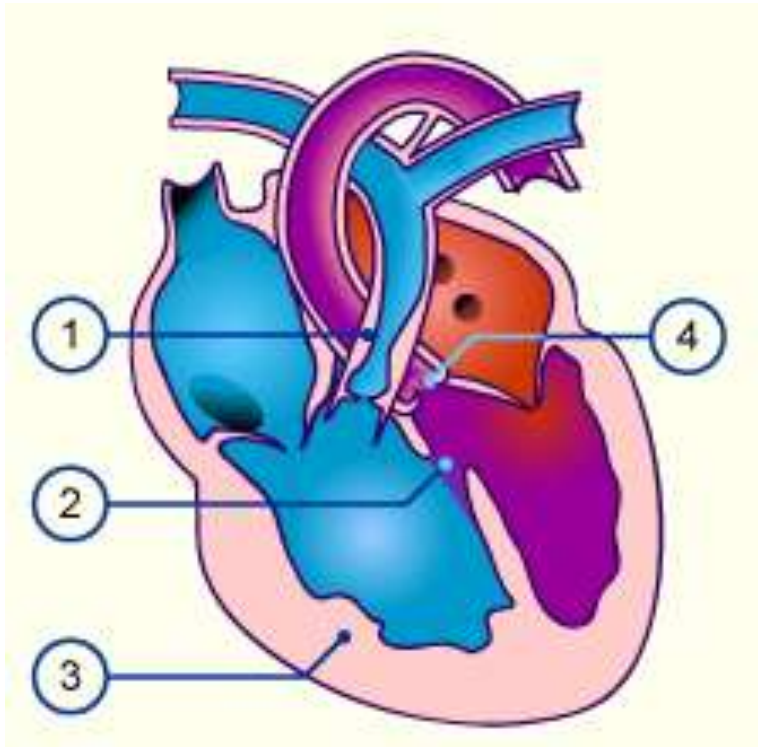
Diagnostic	Physiopathologie	Opération	Problèmes postopératoires	Traitement
Canal artériel	<p>Shunt gauche-droit avec surcharge des cavités gauches et évolution vers une insuffisance VG</p> <p>Hyperdébit pulmonaire avec tendance à une hypertension pulmonaire (volume et pression)</p>	<p>KT interventionnel dans les petits CA (fermeture par ombrelle/coil)</p> <p>Suture et résection</p>	<p>Sténoses isthmiques possibles + endocardites</p> <p>Éventuellement crises d'HTAP</p>	Traitement anti-ostéon.

Canal artériel

CA

- ▶ Environ 10% de cardiopathies congénitales chez l'enfant avec trisomie 21
- ▶ Fermeture spontanée rare en dehors de la période néonatale, prématurité
- ▶ Shunt gauche droit risque d'HTAP
- ▶ Intervention chirurgicale avant l'âge de 2ans
- ▶ Possibilité de fermeture par cathétérisme

Tétralogie de Fallot



Tétralogie de Fallot

- ▶ < 5 % des cardiopathies chez l'enfant avec trisomie 21
- ▶ Tétralogie de Fallot:
 - 1- CIV
 - 2- sténose pulmonaire
 - 3- dextroposition de l'aorte
 - 4- hypertrophie ventriculaire droit.
- ▶ Shunt droit- gauche
- ▶ Intervention vers l'âge de 3 mois ou au premier malaise



prenez soin de moi

