



# T21 à Mayotte: quelle prise en charge à la naissance? et quel suivi ?

Dr Armelle PAMBOU

Journées Périnatales de Mayotte

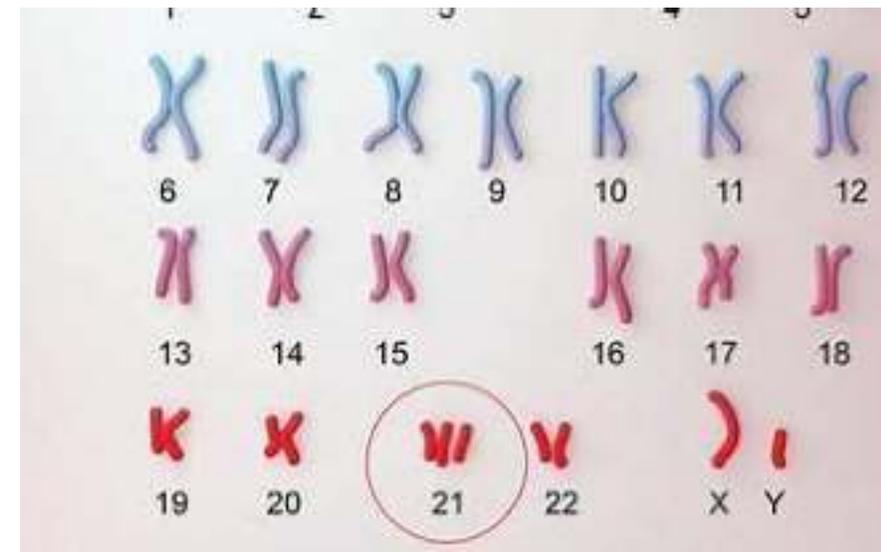
Hôtel Sakouli, le 10/11/2022

# Généralité

- T21 ou syndrome de Down est décrit pour la 1<sup>ère</sup> fois en 1866 par John Langdon Down (1)
- Est la cause génétique diagnostiquée la plus fréquente, de retard mental
- Le risque d'occurrence augmente avec l'âge maternel
- Le mécanisme a été mis en évidence par les **Pr Jérôme LEJEUNE, Raymond TURPIN** et le **Dr Marthe Gautier**

# Epidémiologie (1)

- Aux Etats –Unis en 2006: incidence de la T21 = 1/733, nnés vivant (1)
- En France: T21 représente 450 nce/ an  
50.000 personnes porteuses  
de T21 (2)



## A MAYOTTE, Epidémiologie (2)

- Entre 2021 – 2022, 30 nouveaux cas de T21 ont été diagnostiqués
- Soit environ 1/ 300 nouveau-né
- Raisons qui motivaient la réalisation d'un caryotype:
  - 1 cas: retard psycho-moteur, à l'âge de 5 ans
  - 1 cas: hypotonie, en période néonatale
  - Dans les autres cas: faciès était évocateur



A MAYOTTE



Combien de PPT21 suivies au CHM  
actuellement ???

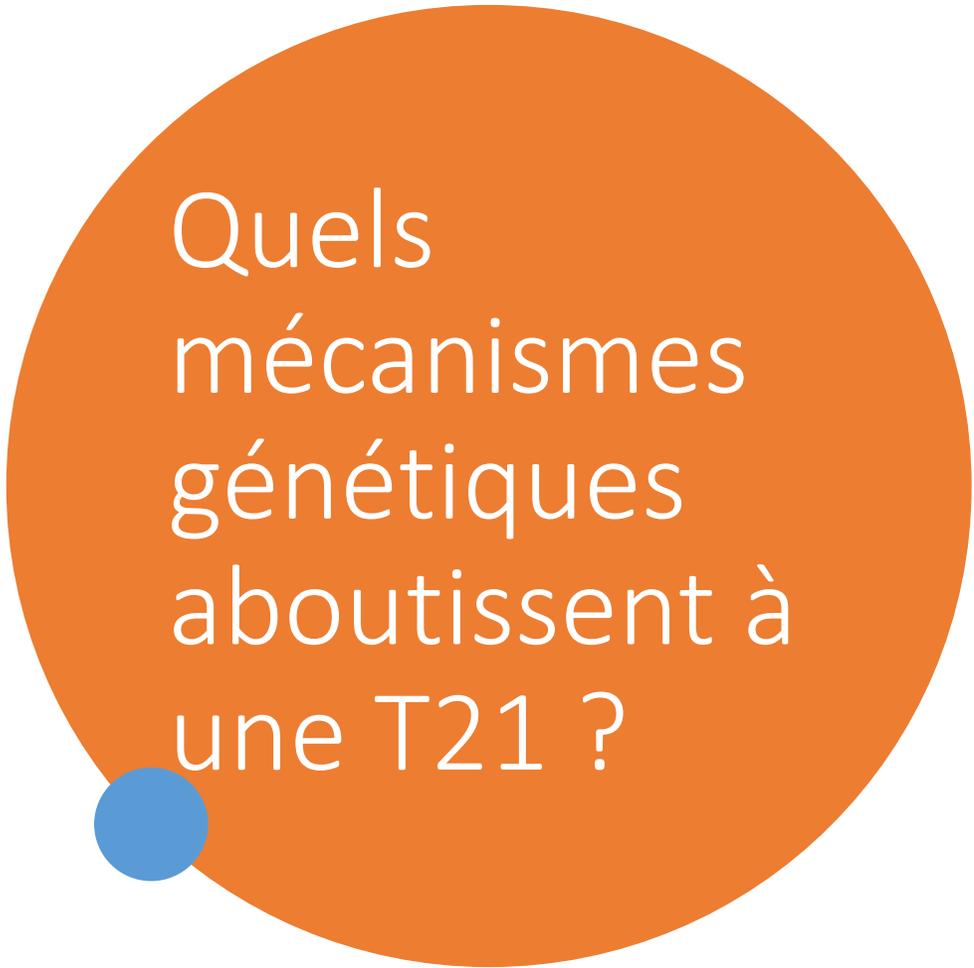
Quelle proportion pédiatrique ??????

Nous y travaillons.....



# Qu'est ce qu'une Trisomie

- Le terme de « Trisomie » désigne le fait qu'un chromosome ou 1 fragment de chromosome ( trisomie partielle ) est présent dans les cellules du corps en 3 exemplaires, au lieu de 2.
- La mieux connue et la plus fréquente est la trisomie 21
- Le Chr 21 est le plus petit Chr, il contient 255 gènes et c'est la présence du chromosome supplémentaire qui déséquilibre l'ensemble du fonctionnement du génome et de l'organisme (2)



## Quels mécanismes génétiques aboutissent à une T21 ?

- Plusieurs types de T21, dont la plus fréquente est la T21 libre complète et homogène, 93% de toutes les T21
- Dans la majorité des cas, il s'agit d'un accident, la T21 est dite de novo
- Quelques fois, il existe un facteur de risque familial, tel une translocation...

# Mécanismes génétiques de la T21 (1)

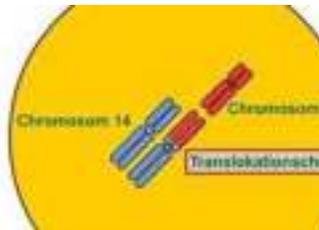
- **T21 libre, complète et homogène:**

- **libre:** les 3 chr 21 sont détachées les uns des autres, en opposition à la translocation, où le 3<sup>ème</sup> chr est attaché aux autres

- **complète:** les 3 exemplaires du chr 21 sont entiers

- **homogène:** toutes les cellules examinées comportent 3 Chr 21, contrairement à la T21 en mosaïc

- **T21 par translocation** dans laquelle, l'un des 3 chr 21 est accolé ou transposé sur à un autre

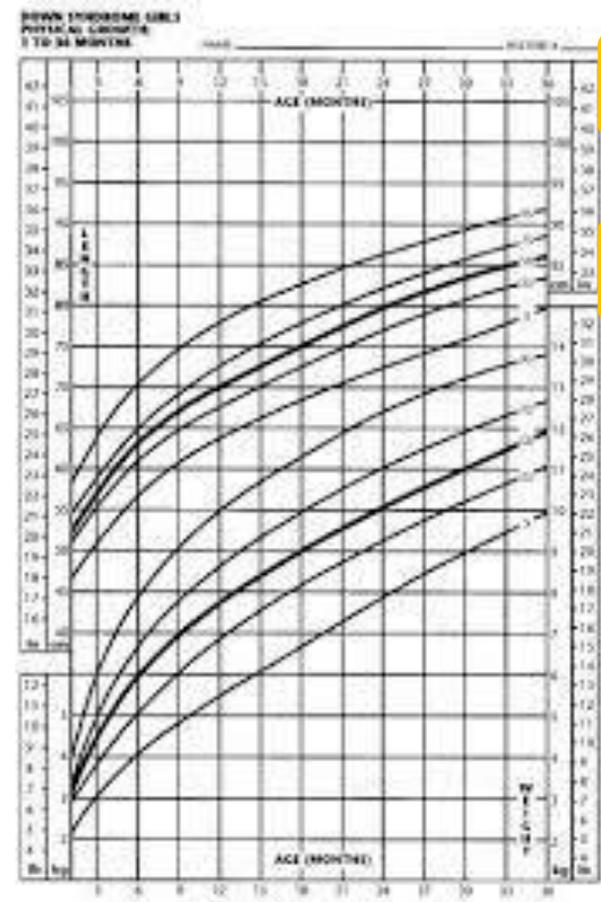


# Mécanismes génétiques de la T21 ( 2)

- **Trisomie 21 partielle:** - seulement 1 partie du Chr 21 est dupliquée
  - la sévérité et signes cliniques dépendent de la zone du chr dupliquée
  - Cas très rares
- **Trisomie 21 en mosaïc:** - des cellules à 47 chr ( dont 3 chr 21, co-existent avec des cellules à 46 chr ( dont 2 chr 21)
  - exple: 47 XY ( +21)/46 XY
  - la proportion des 2 catégories de cellules, varie d'un individu à l'autre et chez la personne, d'une cellule à l'autre

# A la naissance ( 1 )

- PN, TN et PCN recueillis: CC spécifiques de T21
- Car ultérieurement, présentent des retard de croissances staturaux



# A la naissance(2)

....

- Le faciès est très évocateur de la T21
- Rechercher les comorbidités associées au Down syndrome
- Permet de rencontrer les parents, les informer de la pathologie suspectée, leur parler de la nécessité de réaliser 1 caryotype pour la confirmation du Dg et de leur proposer un soutien psychologique
- Organiser avec les parents, la réalisation du caryotype, assez rapidement

# Examen clinique du crâne et de la face

## Assessment and Care of the Newborn With Down Syndrome

Rachel Ranweiler, MS, NNP



- Brachycéphalie
- Nuque plate
- Cou court avec excès de peau au niveau de la nuque, appelé hygroma kystique du cou
- Large fontanelle antérieure, ou une 3<sup>ème</sup> suture, le long de la suture sagittale
- Les yeux en amandes, avec obliquité anti mongoloïde
- Nuque plate, petit nez
- Hypoplasie de l'étage moyen du visage
- Macroglossie relative, langue protuse

# Examen des membres

- Les doigts et orteils sont courts, trapus
- Clinodactylie du 5<sup>ème</sup>
- Gros orteil plus souvent séparé des autres orteils
- Les mains et pieds sont carrés, courts, avec présence d'une œdème dorsal
- Hyperlaxité ligamentaire, notamment au niveau des hanches
- Trait palmaire unique, le plus souvent



# Au niveau de l'iris

Recherche de taches blanches  
autour de l'iris, dites tâches de  
Brushfield



# Evaluation des comorbidités associées à la T21

## Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Trisomie 21

Janvier 2020

- « *La Trisomie 21 est responsable de nombreuses malformations et comorbidités et nécessite une prise en soin adaptée* »
- De ce fait, il s'agit d'une prise en charge **multidisciplinaire**

# Pathologies neurologiques, cognitives et T21

- Hypotonie axiale et périphérique, dès la naissance
- 5 à 6% des T21 font des Crises convulsives: spasmes infantiles, myoclonies ou tonico- cloniques
- Ultérieurement: retard psychomoteur, retard intellectuel, trouble du langage
- TSA ( troubles du spectre autistique )
- Plusieurs études sont en cours, dans le but d'améliorer les fonctions cognitives:  
**Institut Jérôme Lejeune**
  - *Acide folique + L-Thyroxine : pas d'effets +*
  - *Intérêt de Dger l'apnée du sommeil chez les petits améliorerait le développement cognitif*
  - *GnRH restaurerait la fonction cognitive, étude en cours*

# Anomalies ORL

- Obstruction des VAS
- Apnées du sommeil
- Favorisées par l'association : macroglossie + hypertrophie des amygdales et des végétations + hypoplasie de l'étage moyen de la face
- Troubles de l'oralité rendant difficile la succion au sein/ biberon
- Troubles respiratoires liés à l'apnée du sommeil, peuvent => HTAP (3 )



## Complications gastro- intestinales

- La T21 prédispose à de nombreuses complications digestives
- malformations digestives : 6,7 % des PT21
  - Hirschsprung, atrésie duodénale
  - atrésie anale
  - RGO, maladie cœliaque, hépatite chronique néonatale anictérique, cirrhose néonatale
  - Fistule trachéo-oesophagienne
  - Omphalocèle
  - Sténose du pylore



# Urologie /néphrologie

- Rein à fer à cheval à rechercher dès la naissance: la + fréquente
- Dysplasie multi kystique rénale
- Hypoplasie voire agénésie rénale
- Cryptorchidie congénitale

# Au niveau hématologique

- Dès la naissance: hyperleucocytose, thrombopénie
- Risque 150 fois plus élevés chez les T21 d faire des Leucémies myéloïdes
- Apparaissent tôt, avant l'âge de 5 ans
- 30 fois plus de risque de faire une Leucémie aigue lymphoblastique



# Troubles endocriniens

- Hypothyroïdie occasionnant une réduction du métabolisme de base ainsi qu'une augmentation du volume de la thyroïde: 33%
- Hypothyroïdie subclinique: 50% des PPT21
- Hyperthyroïdie, plus fréquente que ans la population Nle
- Chez le garçon: micropénis, cryptorchidie, testis de petits volumes, DDS st observés
- Ultérieurement: - obésité, retard de croissance, retard pubertaire dans les deux sexes
  - déficit en vitamine D
  - densité minérale osseuse faible



# Troubles de l'immunité

- Les PPT21 sont sujets aux infections à répétitions
  - Par anomalie du système immunitaire
  - Diminution progressive des lymphocytes T et B
- 

# Anomalies de la vision et oculaires

- Cataractes congénitales
- Nystagmus
- Glaucome congénital ou acquis
- Strabisme
- Tâches de Brushfield
- Ectropion
- Fente palpébrale inclinée en bas ( nasal) et en haut ( coté extérieur)





# Evaluation de l'audition

- 50% des PPT21 présentent une surdité, à tout âge
  - De perception
  - Et / ou Neurosensorielle
- Otite moyenne à répétition



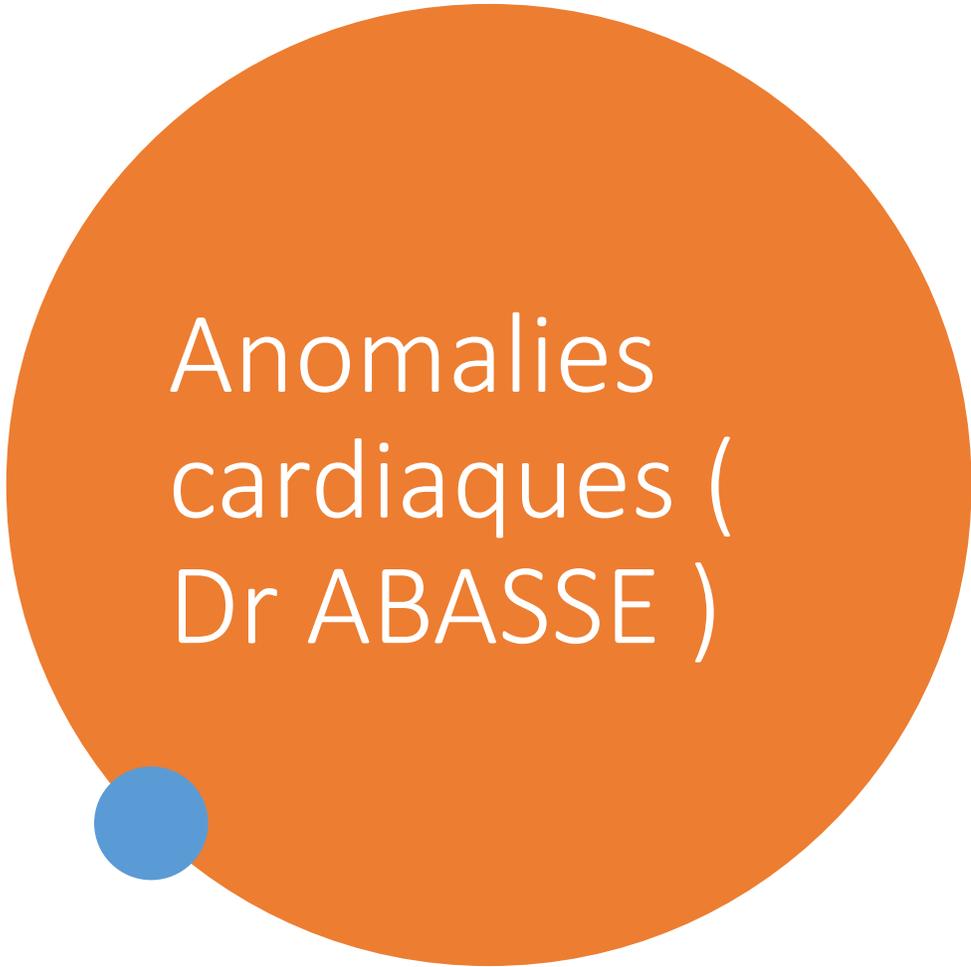
# Anomalies orthopédiques

- Hypermobilité et instabilité atlanto-axiale
  - Malformation vertébrales
  - Canal cervical étroit
  - Luxation congénitale de hanche à rechercher
  - Scoliose, dépistée par des radios de rachis, même dans l'enfance
- 



# Dermatoses

- Xérose
- Kératose
- Mycose
- Vitiligo
- Tâches café au lait
- Acanthosis nigricans



# Anomalies cardiaques ( Dr ABASSE )

- Cardiopathies congénitales: 40 à 50% des cas
- Tétralogie de fallot
- CIV
- CIA
- Persistance du Canal Artériel

**Quel suivi proposer aux PPT21 ??**

## Fifteen-minute consultation: The review of a child with trisomy 21 (Down's syndrome)

	Birth - 6 weeks	Special checks under 2 years	Preschool checks	School age
Thyroid blood tests	Newborn routine heel prick - blood spot test	Age 4-6 months and then every year from the age of 1 year or more often if clinically indicated: Venous thyroid blood test including thyroid antibodies <i>or</i> Fingerprick TSH test		
Eye checks	Newborn routine check including congenital cataract check	Age 18-24 months: Formal eye and vision examination including check for squint, and refraction for long or short sight	Age 4 years: Formal eye and vision examination including check for squint. Refraction and assessment of near and distant vision and visual acuity	Repeat vision test every 2 years, or more frequently if recommended by optometrist or ophthalmologist or if concerns
Visual behaviour to be monitored at every review particularly in first year				
Hearing checks	Universal newborn hearing screen	Full audiological review by 10 months including hearing test impedance check	Annual audiological review or more frequently and if indicated 2 yearly audiological review or more frequently if recommended	
Growth monitoring	Length, weight and head circumference should be checked frequently and plotted on Down syndrome growth charts		Height and weight should be checked and plotted on Down syndrome growth charts at least annually (BMI checked if concern regarding overweight)	
Heart checks	By age 6 weeks, formal heart assessment including Echocardiogram	At all ages low threshold for reviewing heart status if signs or symptoms develop		From adolescence onwards as part of routine health checks listen to heart for signs of acquired heart disease
Breathing checks	Enquire at every review for uneven breathing during sleep and poor quality sleep. Screen with an overnight pulse oximetry once in infancy and yearly until the age of 5, or at any age if there are symptoms or concerns. Low threshold for detailed sleep studies if symptoms persist, despite normal tests			
Blood checks	Within the first three days of life, full blood count and blood film to check for a serious blood disorder	If blood film is abnormal treatment or monitoring may be required		

# Suivi cardiologique, PNDS 2020

	0-12 mois	1-5 ans	5-10 ans	Adolescence	Adulte
Cardiologie	<ul style="list-style-type: none"><li>• Recherche de signes de complication cardiaque à chaque examen clinique</li><li>• Echographie en cas de cardiopathie connue ou au moindre doute</li><li>• Refaire une échographie du cœur en néonatale</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Recherche de signes de complication cardiaque à chaque examen clinique</li><li>• Dépistage de l'HTAP (échographie) non systématique</li><li>• Suivi post-opératoire</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Echographie cardiaque systématique entre 6 et 13 ans</li><li>• Dépistage de l'HTAP</li><li>• Recherche de signes de complication cardiaque à chaque examen clinique</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Recherche de signes de complication cardiaque à chaque examen clinique</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Recherche de signes de complication cardiaque à chaque examen clinique</li><li>• Echographie à 20 ans pour vérifier les valves puis à 40 ans et tous les 5 ans</li></ul>

# Suivi respiratoire, PNDS 2020

	0-12 mois	1-5 ans	5-10 ans	Adolescence	
Pneumologie	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dépister régulièrement les signes cliniques de SAOS et les facteurs prédisposant</li> <li>• Lutter contre les facteurs de risque du SAOS</li> <li>• Réévaluer régulièrement l'indication d'un traitement et prévenir ses complications</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dépister régulièrement les signes cliniques de SAOS et les facteurs prédisposant</li> <li>• Lutter contre les facteurs de risque du SAOS</li> <li>• Faire une PSG avant 4 ans</li> <li>• Réévaluer régulièrement l'indication d'un traitement et prévenir ses complications</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dépister régulièrement les signes cliniques de SAOS et les facteurs prédisposant</li> <li>• Lutter contre les facteurs de risques du SAOS</li> <li>• Réévaluer régulièrement l'indication d'un traitement et prévenir ses complications</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dépister régulièrement les signes cliniques de SAOS et les facteurs prédisposant</li> <li>• Lutter contre les facteurs de risque du SAOS</li> <li>• Réévaluer régulièrement l'indication d'un traitement et prévenir ses complications</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dépister régulièrement les signes cliniques de SAOS et les facteurs prédisposant</li> <li>• Lutter contre les facteurs de risque du SAOS</li> <li>• Réévaluer régulièrement l'indication d'un traitement et prévenir ses complications</li> </ul>

# Suivi...PNDS 2020

	0-12 mois	1-5 ans	5-10 ans	Adolescence	
Neurologie et comportement	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Examen clinique tous les 2 mois (pédiatre)</li> <li>• Recherche de symptomatologie épileptique (information des parents avant l'âge de 3 mois orientée vers le syndrome de West)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Examen clinique 2/an</li> <li>• Radiographie de la charnière cervico-occipitale si sport à risque. Si examen neurologique ou interrogatoire anormal : IRM cervicale dynamique</li> <li>• Recherche de symptomatologie épileptique</li> <li>• Recherche de troubles du comportement (TED, attention, troubles obsessionnels)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Examen clinique 1/an</li> <li>• Recherche de symptomatologie épileptique</li> <li>• Recherche de troubles du comportement (TED, attention, troubles obsessionnels)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Examen clinique 1/an</li> <li>• Recherche de symptomatologie épileptique</li> <li>• Recherche de symptomatologie psychiatrique</li> <li>• Recherche de troubles du comportement (TED, attention, troubles obsessionnels)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Examen clinique 1/an</li> <li>• Recherche de symptomatologie épileptique</li> <li>• Recherche de symptomatologie psychiatrique</li> <li>• Recherche de troubles du comportement</li> <li>• Vieillessement : savoir reconnaître les signes de démence</li> </ul>

# Suivi...

	0-12 mois	1-5 ans	5-10 ans	Adolescence	
Gastro-entérologie	<ul style="list-style-type: none"><li>• Evaluation RGO et fausse-route</li><li>• Traiter la constipation</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Dépistage du RGO</li><li>• Détermination si HLA DQ2/DQ8 et le cas échéant dépistage de la maladie cœliaque vers 4 ans</li><li>• Constipation</li><li>• Attention au diaphragme</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Dépistage du RGO, constipation</li><li>• Dépistage maladie cœliaque si DQ2 et/ou DQ8 par Ac/3 ans</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Dépistage du RGO, constipation</li><li>• Dépistage maladie cœliaque si DQ2 et/ou DQ8 par Ac/3 ans</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Dépistage du RGO</li><li>• A partir de 50 ans jusqu'à 74 ans, dépistage du cancer colique comme dans la population générale</li><li>• Maladie cœliaque si jamais réalisée</li></ul>

# Suivi....

	0-12 mois	1-5 ans	5-10 ans	Adolescence	
<b>O.R.L.</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Examen complet</li><li>• Audiométrie à 0 et 6-9 mois +/- PEA</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Examen complet 1 fois/an</li><li>• Audiométrie 1 à 2 fois/an et PEA en cas de doute</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Examen complet</li><li>• Audiométrie 1/an</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Audiométrie 1/an ou /2 ans</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Audiométrie 1/an ou /2 ans</li></ul>
<b>Bucco-dentaire (dentiste)</b>	Evaluation fonctionnelle	1/an	2/an	2/an	2/an
<b>Ophthalmologie</b>	Examen complet à la naissance et à 9 mois	Examen complet au moins 1/an ou /2 ans	Examen complet au moins 1/an ou /2 ans	Examen complet au moins 1/an ou /2 ans	Examen complet au moins 1/an ou /2 ans

# Suivi....

	0-12 mois	1-5 ans	5-10 ans	Adolescence	
<b>Endocrinologie</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Poids, taille, IMC à chaque examen</li> <li>• Naissance / 1 mois : TSHus, T4L</li> <li>• 6 mois à 1 an : TSHus, T4L</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Poids, taille, IMC au moins 1/an</li> <li>• TSHus, T4L : 1/an</li> <li>• Recherche de signes cliniques d'hypothyroïdie, hyperthyroïdie</li> <li>• Prévention de l'obésité</li> <li>• Surveillance de la croissance</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Poids, taille, IMC au moins 1/an</li> <li>• TSHus, T4L : 1/an</li> <li>• Recherche de signes cliniques d'hypothyroïdie, hyperthyroïdie</li> <li>• Prévention de l'obésité</li> <li>• Surveillance de la croissance</li> <li>• Dépistage puberté précoce ou avancée</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Poids, taille, IMC au moins 1/an</li> <li>• TSHus, T4L : 1/an</li> <li>• Recherche de signes cliniques d'hypothyroïdie, hyperthyroïdie</li> <li>• Prévention de l'obésité</li> <li>• Surveillance de la croissance</li> <li>• Evaluation pubertaire clinique</li> <li>• Contrôle de la glycémie tous les 2 ans si IMC &gt; 25, si associé à au moins un autre facteur de risque cardiovasculaire</li> <li>• Bilan lipidique tous les 2 ans si</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• IMC</li> <li>• TSHus, T4L : 1/an</li> <li>• Contrôle de la glycémie tous les 2 ans si IMC &gt; 25, si associé à au moins un autre facteur de risque cardiovasculaire</li> <li>• Bilan lipidique en fonction du contexte clinique</li> <li>• Recherche des signes de ménopause précoce</li> <li>• Evaluation de la densité osseuse selon contexte après 45 ans</li> </ul>

# Suivi orthopédique

	0-12 mois	1-5 ans	5-10 ans	Adolescence	
<b>Orthopédie</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Recherche d'instabilité de hanche</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Radiographie de hanche vers 3 ans puis tous les 2-3 ans environ</li> <li>Examen du genou tous les deux ans à la recherche d'instabilité patellaire</li> <li>Surveillance</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dépistage régulier de la scoliose</li> <li>Radiographie de hanche tous les 2-3 ans</li> <li>Examen du genou tous les deux ans à la recherche d'instabilité patellaire</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dépistage régulier de la scoliose</li> <li>Radiographie de hanche tous les 2-3 ans jusqu'à 14 ans</li> <li>Dépistage de l'épiphysiolyse de hanche</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Examen du genou tous les deux ans à la recherche d'instabilité patellaire</li> <li>Recherche et traitement de complications orthopédiques liées aux facteurs favorisants</li> </ul>
		<p>régulière du développement plantaire/séances de rééducation</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Dépistage de l'épiphysiolyse et ostéochondrite de hanche en cas de boiterie. Réaliser une radio en cas de doute</li> <li>Surveillance régulière du développement plantaire/séances de rééducation</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dépistage de l'épiphysiolyse et ostéochondrite de hanche en cas de boiterie. Réaliser une radio en cas de doute</li> <li>Surveillance régulière du développement plantaire/séances de rééducation</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Examen du genou tous les deux ans à la recherche d'instabilité patellaire</li> <li>Surveillance régulière du développement plantaire/séances de rééducation</li> </ul>	<p>(surpoids, scoliose, pes planus...)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Dépistage régulier d'un syndrome du canal carpien à l'examen clinique et l'interrogatoire</li> <li>Myélopathie cervicale chronique à dépister</li> </ul>

# Suivi PNDS 2020

	0-12 mois	1-5 ans	5-10 ans	Adolescence	
Uro-néphrologie	<ul style="list-style-type: none"> <li>Echographie rénale recommandée après la naissance</li> <li>Prévenir et traiter les infections urinaires/ savoir suspecter une cause malformative</li> <li>Surveillance de la position des testicules</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Protéinurie et créatininurie sur échantillon (patients à risque, malformation à l'échographie). Avis chirurgical si ectopie testiculaire</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dosage créatinine : 1/an</li> <li>Protéinurie et créatininurie sur échantillon (patients à risque)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>A partir de 15 ans palpation annuelle des testicules et échographie au moindre doute. Risque plus important en cas de testicule ectopique et de micro calcifications</li> <li>Dosage créatinine, acide urique : 1/an</li> <li>Adaptation hygiéno-diététique</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Jusqu'à 45 ans, palpation annuelle des testicules et échographie au moindre doute. Risque plus important en cas de testicule ectopique et de micro calcifications</li> <li>Dosage urée/créatinine, acide urique : 1/an</li> </ul>
Dermatologie	1/an puis en fonction des besoins	En fonction de l'examen clinique	En fonction de l'examen clinique	En fonction de l'examen clinique	

# Suivi PNDS 2020

	0-12 mois	1-5 ans	5-10 ans	Adolescence	
Hématologie et Immunologie	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hémogramme avant J3 ou avant 1 mois</li> <li>• Surveillance et prise en charge des infections</li> <li>• Hémogramme : 1/an</li> <li>• Dosage Ig et sérologies si infections ORL et/ou pulmonaires</li> <li>• Si lymphopénie</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Surveillance et prise en charge des infections</li> <li>• Hémogramme 1/an</li> <li>• Surveillance et prise en charge des manifestations auto-immunes</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Surveillance et prise en charge des infections</li> <li>• Hémogramme : 1/an</li> <li>• Surveillance et prise en charge des manifestations auto-immunes</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Surveillance et prise en charge des infections</li> <li>• Hémogramme : 1/an</li> <li>• Surveillance et prise en charge des manifestations auto-immunes</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Surveillance et prise en charge des infections</li> <li>• Hémogramme : 1/an</li> <li>• Surveillance et prise en charge des manifestations auto-immunes</li> </ul>

# Suivi biologique

Naissance	1 mois - 12 mois	1 an - 12 ans	Adolescence	Adulte
TSH, T4L	TSHus, T4L : entre 6 mois et 1 an	TSHus, T4L : 1 / an	TSHus, T4L : 1 / an	TSHus, T4L : 1 / an
NFS	NFP < J3 ou 1 mois  Ferritine  Protéinurie/ créatininurie sur échantillon  Si infections dosage pondéral des Ig (GAM) et sérologies post- vaccinales  Si lymphopénie immunophénotypage lymphocytaire	NFP une fois par an  Ferritine  Créatinine : 1 / an Protéinurie/ créatininurie sur échantillon (patients à risque)  Si infections dosage pondéral des Ig (GAM) et sérologies post-vaccinales Si lymphopénie immunophénotypage lymphocytaire	NFP une fois par an  Créatinine, acide urique : 1 / an  Glycémie à jeun : 1 / 2 ans (si facteurs de risque*) Bilan lipidique : 1 / 2 ans (si IMC>25)  Dépistage de la maladie cœliaque**	NFP une fois par an  Urée Créatinine, acide urique : 1 / an  Glycémie à : 1 / 2 ans (si facteurs de risque*) Bilan lipidique : 1 / 2 ans (si IMC>25)  Dépistage de la maladie cœliaque si jamais réalisé (Ac anti transglutaminase+ dosage IgA)

# Conclusion

- La prise en charge précoce des comorbidité telles apnées du sommeil, troubles de la vision améliore la qualité de vie des PPT21 ainsi le développement cognitif
- Intégrer les PPT21 dans des programmes sportifs améliore également le développement cognitif et réduit la prise de poids
- Créer à Mayotte, des associations de parents d'enfants PT21, aiderait les familles par le partage d'expérience, d'idées, de ressources
- Les pédiatres pourraient inclure leur PPT21 dans des programmes d'étude
- Formation de tous les médecins au codage des pathologies++++



Merci de  
m'avoir  
écoutée

# Bibliographie

1- Rachel Ranweiler, MS,NNP ; **Assesment and Care of Newborn With Down Syndrome in Advances in neonatal care**, Vol 9, N°1pp,17-24

2- Institut Jérôme LEJEUNE

3- *Rebecca Amy Dalrymple et Al* IN **Fifteen- minute consultation: the review of a child with Trisomy 21 ( Down's Syndrome)** , Arch Dis Child Educ Pract Ed 2022;107:88–9

4- PNDS Trisomie 21- 2020