

Trajet de soins des patients porteurs de trisomie 21

L'équipe multidisciplinaire de suivi des patients porteurs de trisomie 21 se compose de :

- Médecin coordinateur et neuropédiatre : Dr Anne Monier anne.monier@hubruxelles.be
- Pédiatre : Dr Pascale Perlot pascale.perlot@hubruxelles.be
- Cardiologue (selon besoins) : Dr Hugues Dessy et équipe de cardiologie
- Ophtalmologue : Dr Lavinia Postolache
- ORL : Dr Kristel Hamels et équipe d'ORL
- Orthopédiste : Dr Jean-Paul Kaleeta
- Généticienne : Dr Catheline Vilain
- Endocrinologue (si besoin) : Dr Cécile Brachet et équipe d'endocrinologie
- Psychologue : Mme Clara De Rauw
- Secrétaire : Mme Daniela Wayllace Trisomie21.Neuropediatrie.Huderf@hubruxelles.be
- Assistante sociale: Mme Géraldine Verdonck

Le présent protocole concerne les patients porteurs de trisomie 21 non suivis à l'HUDERF ou adressés par un médecin de l'HUDERF au-delà de la période néonatale.

Si le diagnostic de trisomie 21 a été posé en période anténatale ou en période néonatale à la maternité ou dans le service néonatal de l'HUDERF, se référer au trajet de soins pour patients porteurs de trisomie 21 de diagnostic anténatal.

Le suivi pluridisciplinaire s'organise comme suit :

- Consultation tous les 6 mois pendant les 2 premières années de vie et consultation annuelle au-delà de 2 ans. Les différents RV sont organisés par le secrétariat de la consultation pluridisciplinaire et ont lieu (autant que possible) le même jour :
 - Pédiatrie
 - Neuropédiatrie
 - ORL
 - Ophtalmologie
 - Orthopédie
 - Selon les besoins individuels : suivi cardiologique, endocrinologique, diabétologique, gastro-entérologique (ou autre)
 - Consultation génétique si les parents n'ont jamais rencontré de généticien. Réalisation si non fait d'un FISH ou une CGH Array pour confirmer le diagnostic et le mécanisme génétique, qui permet d'étayer le risque de récurrence pour une éventuelle future grossesse
 - Prise de sang annuelle : hémogramme, ionogramme, créatinine, GOT, bilan thyroïdien, 25-OH vit D, zinc, dépistage maladie cœliaque, dosage immunoglobulines

Si la situation médicale du patient le justifie, des RV intermédiaires sont organisés, via les secrétariats respectifs des médecins spécialistes concernés.

Un rapport pluridisciplinaire est établi après chaque consultation pluridisciplinaire.

Un bilan neurodéveloppemental est réalisé

- Avant l'entrée à l'école maternelle (2-3 ans)
- Avant l'entrée à l'école primaire (5-6 ans)
- Avant l'entrée à l'école secondaire si besoin (11-12 ans)

Pour les patients adolescents, le suivi en médecine adulte est poursuivi par une consultation de transition avec le spécialiste en charge de la pathologie principale du patient (cardiologue, endocrinologue, diabétologue, gastro-entérologue, rhumatologue,...). Pour les autres, le suivi est poursuivi sous la coordination du médecin de famille, sur base des recommandations du PNDS français : https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-01/pnds_trisomie_21.pdf

Trajet de soins des patients porteurs de trisomie 21

Diagnostic prénatal et prise en charge néonatale

EN ANTENATAL:

Diagnostic anténatal de Trisomie 21 (médecine périnatale)

- Au moment du diagnostic au NIPT (test prénatal non invasif) et/ou à la PLA (ponction de liquide amniotique)
 - o S'il y a des pathologies associées (cardiopathie, anomalie digestive,...) :
Organisation entre 31- 32 semaines d'AG d'une réunion avec la « cellule périnatale », qui comprend le gynécologue, le néonatalogue, le spécialiste pédiatrique concerné (ex: cardiologue) et les parents. On présente la prise en charge obstétricale, néonatale et, de manière plus spécifique, la pathologie associée.
 - o Vue la densité d'informations données aux parents lors de cette réunion, on peut proposer un autre RV si les parents le souhaitent afin de répondre plus spécifiquement aux questions autour de la T21 en rencontrant la pédiatre Dr P. Perlot (si absente le Dr A. Monier). Pour ce faire, envoi d'un mail au Dr P. Perlot avec le Dr A. Monier en copie, qui se chargera de transmettre un RV dans le mois qui suit la demande, via le secrétariat de la consultation pluridisciplinaire T21
- S'il n'y a pas de pathologies associées : pour les parents qui demandent à rencontrer l'équipe pluridisciplinaire pédiatrique qui suivra l'enfant, envoi d'un mail au Dr P. Perlot avec le Dr A. Monier en copie, qui se chargera de transmettre un rdv dans le mois qui suit la demande via le secrétariat de la consultation pluridisciplinaire T21
- Pour tous les patients : contact avec l'équipe pluridisciplinaire T21 de l'HUDERF au moins 1 mois avant la naissance (comme rappel) via le secrétariat de la consultation pluridisciplinaire T21

Remarque:

Si le diagnostic de trisomie 21 est suspecté au NIPT, examen qui offre une haute sensibilité et spécificité avec un risque d'erreur très faible, le gynécologue propose une PLA, qui reste l'examen gold standard pour confirmer le diagnostic.

Cette dernière est parfois refusée par les parents car cela ne change pas leur décision de poursuivre la grossesse. Dans cette situation, on peut leur proposer une rencontre avec l'équipe de suivi postnatal T21 selon la procédure ci-dessus.

Consultation génétique:

Le but est d'expliquer les possibles cas de trisomie 21 sur une translocation et les risques potentiels de récurrence lors d'une future grossesse. La consultation génétique peut avoir lieu en anténatal. Si les explications sur la trisomie 21 ont été données à cette occasion et que les parents n'ont pas de demande supplémentaire, cette consultation peut remplacer la consultation avec l'équipe T21 postnatal.

Si la consultation génétique n'a pas eu lieu en anténatal elle doit être prévue en postnatal.

EN POSTNATAL :

A la maternité ou au N*:

Quand le bébé naît, prévenir par mail les Drs P. Perlot et A. Monier pour organiser une rencontre avant le retour à domicile.

- Le bilan suivant est réalisé :

- Echographie cardiaque
- Echographies transfontanellaire et abdominale
- EEG
- Potentiels évoqués complets
- Examen ophtalmologique avec fond d'œil et lampe à fente
- Bilan thyroïdien
- Echographie des hanches à 4-6 semaines de vie
- Si le diagnostic en anténatal ne se base que sur le NIPT, il faut répéter un FISH ou une CGH Array en postnatal pour confirmer le diagnostic et prévoir un rdv chez le généticien

- Avant la sortie de la maternité :

Prévoir un suivi pédiatrique classique (vaccins, suivi de la croissance,...), de préférence avec un pédiatre senior si le RV est pris à la consultation de l'HUDERF

- Si pas de pédiatre traitant, envoi d'un mail au Dr P. Perlot (pascale.perlot@hubruxelles.be) qui fixera un 1^{er} RV à 1 mois après la sortie. La date sera transmise via le secrétariat de la consultation de pédiatrie (et non le secrétariat de la consultation T21)
- S'il y a un pédiatre traitant, prévoir un 1^{er} RV chez le Dr P. Perlot au 3^e mois (lui envoyer un mail avant la sortie et le RV sera transmis par le secrétariat de la consultation de pédiatrie)
- Le premier RV avec l'équipe pluridisciplinaire T21 sera fixé autour du 6^e mois après la naissance. Envoyer un mail secrétariat de la consultation pluridisciplinaire T21, avec Drs Perlot et Monier en copie, qui s'occupera d'organiser les RV.
- Si non réalisé prévoir un RDV en génétique.

Dans le service de néonatalogie intensive:

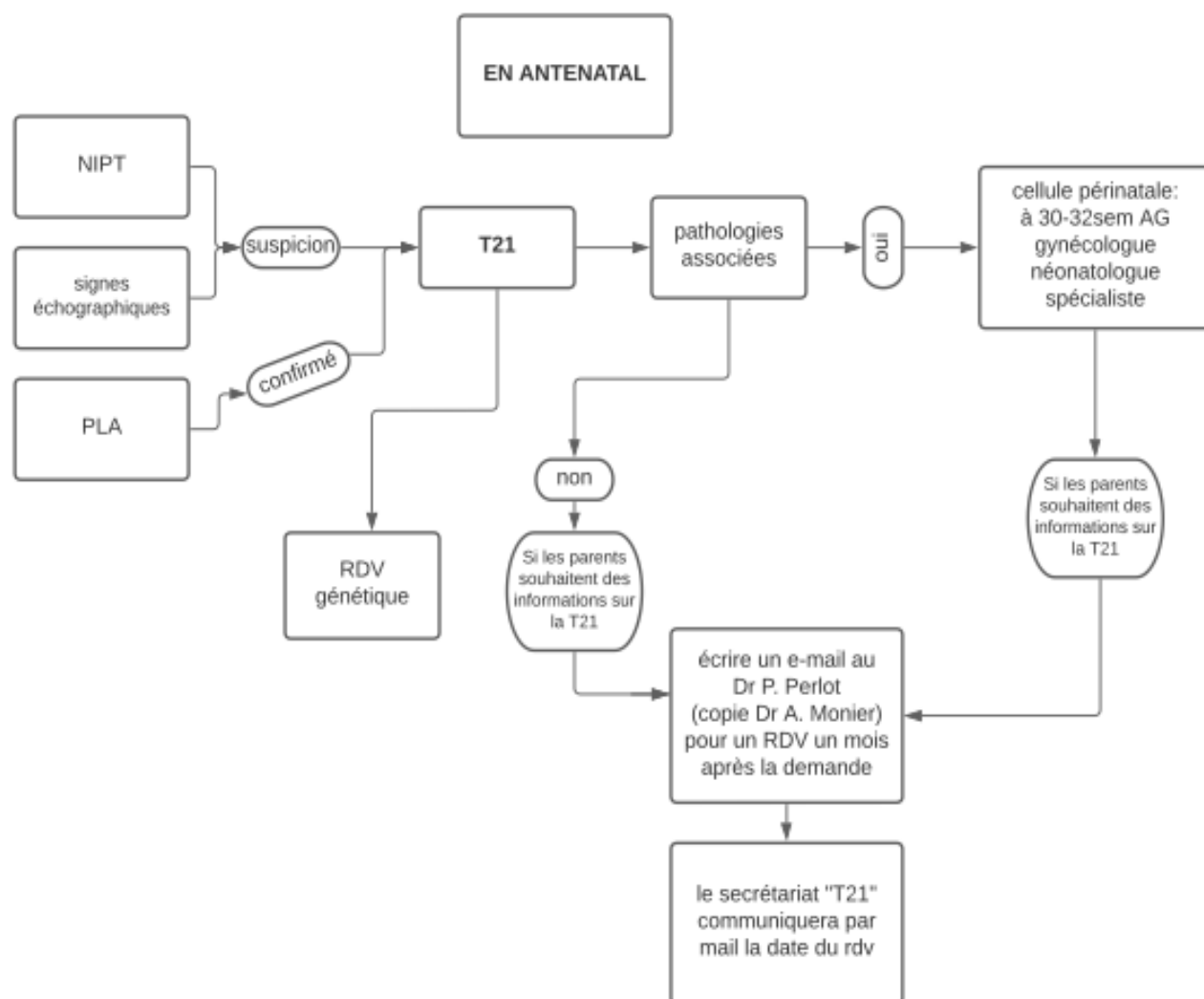
L'hospitalisation au NICU est due souvent à la présence d'une pathologie associée (cardiaque, digestive,...) qui est à l'avant-plan de la prise en charge néonatale

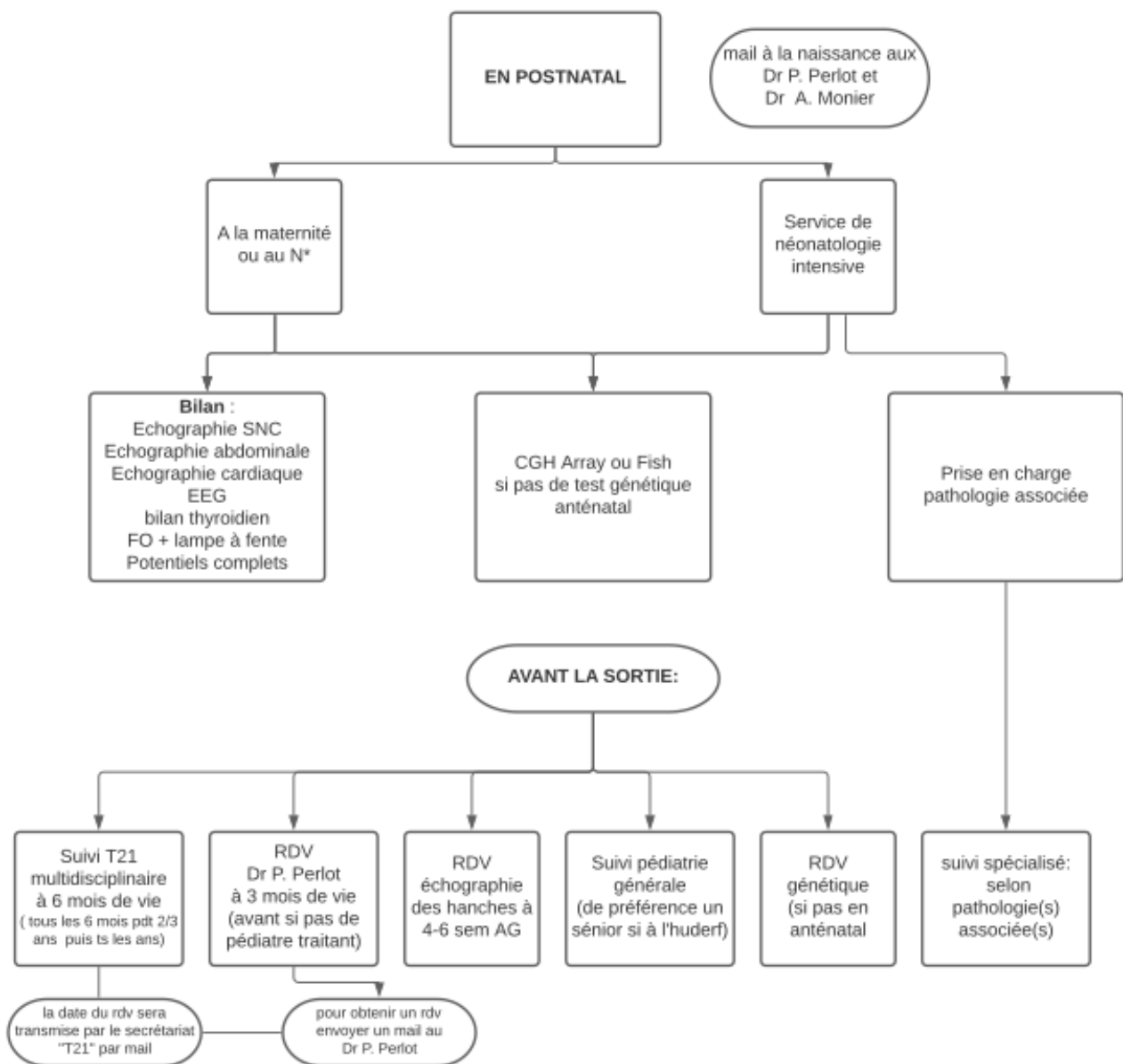
- Prévenir par mail de la naissance les Drs P. Perlot et A. Monier en vue d'une rencontre avec les parents avant la sortie.
 - Le bilan malformatif est réalisé (cf ci-dessus)
- Avant la sortie du service de néonatalogie intensive: :
- Organisation du suivi lié à la pathologie associée
 - Suivi pédiatrique et suivi pluridisciplinaire T21 : cf ci-dessus « avant la sortie de la maternité »

SUIVI APRES LA SORTIE:

L'équipe multidisciplinaire de suivi des patients porteurs de trisomie 21 se compose de :

- Médecin coordinateur et neuropédiatre : Dr Anne Monier anne.monier@hubruxelles.be
 - Pédiatre : Dr Pascale Perlot pascale.perlot@hubruxelles.be
 - Cardiologue (selon besoins) : Dr Hugues Dessy et équipe de cardiologie
 - Ophtalmologue : Dr Lavinia Postolache
 - ORL : Dr Kristel Hamels et équipe d'ORL
 - Orthopédiste : Dr Jean-Paul Kaleeta
 - Généticienne : Dr Catheline Vilain
 - Endocrinologue (si besoin) : Dr Cécile Brachet et équipe d'endocrinologie
 - Secrétaire : Mme Daniela Wayllace Trisomie21.Neuropediatric.Huderf@hubruxelles.be
 - Psychologue : Mme Clara De Rauw
 - Assistante sociale: Mme Géraldine Verdonck
- Le premier RV chez le Dr P. Perlot a lieu au 3^e mois après la naissance (au 1^{er} mois si pas de pédiatre traitant).
 - Respecter cette durée pour ce premier RDV permet aux parents d'avoir le temps d'élaborer les liens d'attachement avec leur enfant et de ne pas le réduire à la malformation chromosomique.Le pédiatre pour le suivi habituel permet de faire un relais.
 - Le suivi multidisciplinaire T21 débute à 6 mois puis se poursuivra 2x/an pendant les 2/3 premières années et puis annuellement.





		Pendant la consultation				Suivi/ Prescription	Expertise Patient		Risques	
Suivi de la Trisomie 21		Anamnèse	Examen	Prise de sang	Autres	Traitement	Éducation thérapeutique	Soutien psychologique	Complications	
	Naissance	Naissance (maternité/centre néonatal)	Déroulement de la grossesse Circonstances du diagnostic : NIPT, FISH sur PLA Echographies anténatales : malformations associées Déroulement de l'accouchement Poids, taille et périmètre crânien à la naissance	Poids, taille, périmètre crânien, tonus, éveil, auscultation cardiaque, examen abdominal, examen général détaillé	Hémogramme, ionogramme, enzymes hépatiques, TSH, T4I	Au diagnostic : FISH T21 si pas de PLA anténatale Echographie cardiaque, SNC et abdomen Potentiels évoqués trimodaux Examen ophtalmologique (dont fond d'œil et lampe à fente)		Destiné aux parents : Information sur les différents aspects du syndrome, information spécialisée selon malformation associée conseil génétique	Proposer un soutien psychologique aux parents Démarches sociales (AFM)	Liés aux différents comorbidités (cardio, neuro, digestive), sensibilité aux infections notamment respiratoires
	1 mois - 2 ans	Tous les 6 mois (en plus du suivi pédiatrique régulier)	Infections intercurrentes, alimentation, diversification alimentaire, transit intestinal, sommeil, éveil, développement psychomoteur, vision, audition, crèche	Poids, taille, périmètre crânien, tonus, éveil, langage, auscultation cardiaque, examen abdominal, neurologique, orthopédique, ORL, ophtalmo	Hémogramme, bilan ferrique, ionogramme, enzymes hépatiques, glycémie, TSH, T4I, 25OH-vit D, zinc, Ig G, A, M, dépistage maladie coeliaque	A 1 mois : échographie des hanches Audiogramme, examen ophtalmo, dépister troubles de langage, QI à 2-3 ans (préparation entrée à l'école maternelle), test sommeil selon symptômes, dentiste	Kinésithérapie, logopédie (oralité, soutien à la communication) Vaccin grippe + VRS en saison	Destiné aux parents : Information sur les différents aspects du syndrome, information spécialisée selon malformation associée	Évaluer le besoin de soutien psychologique ou social (AFM, fonds régionaux,...) Orientation vers service d'accompagnement Informations sur les associations patients existantes	Liés aux différents comorbidités (cardio, neuro, digestive, endocrino), sensibilité aux infections notamment respiratoires
	2-18 ans	Tous les ans	Infections intercurrentes, encombrement respiratoire chronique, alimentation, poids, transit intestinal, sommeil, éveil, développement psychomoteur et intellectuel, autonomie, comportement, communication, vision, audition, scolarité	Poids, taille, tonus, éveil, langage, auscultation cardiaque, examen abdominal, neurologique, orthopédique, ORL, ophtalmo	Hémogramme, bilan ferrique, ionogramme, enzymes hépatiques, glycémie, TSH, T4I, 25OH-vit D, zinc, Ig G, A, M, dépistage maladie coeliaque	Audiogramme , examen ophtalmo, dépister troubles de langage, QI à 5-6 ans et 11-12 ans (transition vers l'école primaire puis secondaire), test sommeil selon symptômes, dentiste	Kinésithérapie, logopédie Vaccin grippe en saison	Information sur les différents aspects du syndrome, information spécialisée selon malformation associée Prévention obésité Prévention complication instabilité cervicale	Évaluer le besoin de soutien psychologique ou social (AFM, fonds régionaux,...) Service d'accompagnement Associations de patients Discussion enseignement ordinaire/spécialisé	Liés aux différents comorbidités (cardio, neuro, digestive, endocrino), sensibilité aux infections notamment respiratoires Troubles du comportement (// difficultés de communication verbale) Instabilité cervicale
	Adulte	Tous les 2 ans	Infections intercurrentes, encombrement respiratoire chronique, alimentation, poids, transit intestinal, sommeil, éveil, développement intellectuel, autonomie, comportement, communication, vision, audition, scolarité, projet futur (centre de jour, entreprise de travail adapté)	Poids, taille, FC, TA, examen clinique	Hémogramme, bilan ferrique, ionogramme, enzymes hépatiques, glycémie, TSH, T4I, 25OH-vit D, zinc, Ig G, A, M, dépistage maladie coeliaque	Audiogramme , examen ophtalmo, dentiste Dépistage troubles cognitifs/régression (à partir de 30 ans) Echo cœur à 20 ans (patho valvulaire) puis /5 ans à partir de 40 ans	Selon besoins Vaccin grippe annuel	Information sur les différents aspects du syndrome, information spécialisée selon malformation associée Prévention obésitéPrévention complication instabilité cervicale	Évaluer le besoin de soutien psychologique ou social (allocation de handicap) Information sur les associations patients, centre de jour, entreprises de travail adapté, hébergement	Risque de surpoids Risque cardiovasculaire et métabolique Risque de valvulopathie Risque de démence précoce Instabilité cervicale