

Tableau de suivi – Santé – Syndrome de Down

Forster-Gibson et Berg 2011

CONSIDÉRATIONS	RECOMMANDATIONS
1. TYONG (TÊTE, YEUX, OREILLES, NEZ, GORGE)	
<p><i>Enfant et adultes – Vision :</i> Cataractes dans ~15 % des cas; erreurs de réfraction significatives dans ~20 %-70 % des cas</p> <p>Kératocône dans 5%-15% des cas chez les adultes</p> <p><i>Ouïe :</i> Pertes auditives dans 50 %-80 % des cas</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Néonatal : Référer immédiatement vers un ophtalmologue en l'absence de reflet rouge ou en cas de strabisme, de nystagmus ou d'une vision faible. <input type="checkbox"/> Planifier une évaluation ophtalmologique à l'âge de 6 mois pour tous, puis tous les 12-24 mois et porter une attention particulière pour dépister les cataractes, les kératocônes et les erreurs réfractaires. <input type="checkbox"/> Pendant l'enfance : dépistage visuel annuel, anamnèse et examen; référer vers un spécialiste, le cas échéant. <input type="checkbox"/> Planifier une évaluation auditive : test des potentiels évoqués auditifs du tronc cérébral (PEATC) avant 3 mois si le dépistage à la naissance n'a pas été fait ou si les résultats sont suspects. <input type="checkbox"/> Durant l'enfance : dépistage auditif annuel, anamnèse et examen; évaluer les risques d'otites moyennes séreuses récurrentes. <input type="checkbox"/> Procéder à un examen auditif initial à 9-12 mois, puis tous les 6 mois jusqu'à l'âge de 3 ans; tous les ans par la suite jusqu'à l'âge adulte; puis tous les 2 ans.
2. DENTAIRE	
<p><i>Enfants et adultes :</i> Anomalies dentaires courantes</p> <p>Risque accru de maladies parodontales chez l'adulte</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Procéder à un examen dentaire initial à l'âge de 2 ans, puis tous les 6 mois. Promouvoir une saine hygiène dentaire. Référer à un orthodontiste, le cas échéant. <input type="checkbox"/> Procéder à un examen dentaire tous les 6 mois et référer vers un spécialiste, le cas échéant.
3. CARDIOVASCULAIRE	
<p><i>Enfants :</i> Malformations cardiaques congénitales dans 30 %-60 % des cas</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Dépistage chez le nouveau-né : obtenir une échographie cardiaque et référer à un cardiologue <u>même en l'absence de signes physiques</u>. <input type="checkbox"/> Chez les enfants et les adolescents : réviser les antécédents cardiovasculaires et évaluer les signes physiques et référer au spécialiste s'il y a lieu. <ul style="list-style-type: none"> • Demander une échographie cardiaque si ce n'est pas déjà fait. • Instaurer une prophylaxie pour protéger contre l'endocardite bactérienne subaiguë (EBS) selon les résultats.
<p><i>Adultes :</i> Problèmes cardiovasculaires dans ~50 % des cas</p> <p>Prolapsus de la valve mitrale (PVM) et régurgitations valvulaires sont courants</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> S'assurer d'avoir une anamnèse cardiovasculaire complète. <input type="checkbox"/> Procéder à un examen cardiaque annuel avec échographie cardiaque pour confirmer la présence de toute nouvelle anomalie et faire un suivi selon le type de problème cardiovasculaire détecté ou référer à un spécialiste des maladies cardiaques congénitales chez l'adulte. <input type="checkbox"/> Faire un suivi régulier pour les adultes ayant subi une chirurgie dans l'enfance. <input type="checkbox"/> Une échographie cardiaque est de mise pour évaluer toute nouvelle anomalie physique ou s'il est impossible d'évaluer adéquatement la personne par un examen physique. Envisager aussi d'obtenir une échographie cardiaque pour établir le niveau de base de l'anatomie et du fonctionnement cardiaque si cela n'a pas été fait auparavant ou si l'information est inaccessible¹.
4. RESPIRATOIRE	
<p><i>Enfants et adultes :</i> Apnée obstructive du sommeil (AOS) dans 50 %-80 % des cas</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Nouveau-né : Référer à un chirurgien ORL ceux qui font des otites moyennes récurrentes. <input type="checkbox"/> Traiter rapidement et vigoureusement les infections.
<p><i>Adultes :</i> AOS dans 50 %-80 % des cas</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> S'assurer d'avoir une anamnèse détaillée du sommeil en portant une attention particulière aux symptômes d'AOS. Référer à un chirurgien ORL et demander une étude du sommeil en cas d'AOS soupçonnée. <input type="checkbox"/> En cas de pneumonie d'aspiration soupçonnée, évaluer la possibilité d'un problème de déglutition et de reflux gastro-œsophagien.

CONSIDÉRATIONS	RECOMMANDATIONS
5. GASTRO-INTESTINAL	
<i>Enfants</i> : Anomalies du tractus gastro - œsophagien dont l'atrésie duodénale, la maladie coéliqua, la maladie de Hirschsprung et l'anus non perforé dans ~50 % des cas	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Nouveau-né : En cas de vomissements ou d'absence de selles, vérifier s'il y a un blocage et référer à un gastroentérologue. <input type="checkbox"/> Enfants : Anticiper la constipation; traiter au moyen de liquides/fibres/laxatifs/émollients fécaux/exercice/changements alimentaires. <input type="checkbox"/> À partir de 2-3 ans, dépistage de la maladie coéliqua. <input type="checkbox"/> Établir de bonnes habitudes alimentaires et un régime d'exercices afin de prévenir l'obésité.
<i>Adultes</i> : Obésité dans ~95 % des cas; maladie coéliqua dans ~7 % des cas	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Surveiller l'obésité. <input type="checkbox"/> Procéder au dépistage de la maladie coéliqua, laquelle peut apparaître à l'âge adulte; les tests de dépistage sont les mêmes que pour le grand public². <input type="checkbox"/> Procéder au dépistage d'<i>Helicobacter Pylori</i> et traiter si positif, sans égard aux symptômes. <input type="checkbox"/> Gérer la constipation de façon proactive.
6. GÉNITO-URINAIRE	
<i>Enfants</i> : Cryptorchidisme courant	<input type="checkbox"/> Évaluer pour détecter l'hypogonadisme, les testicules non descendus et les tumeurs germinales testiculaires possibles. Référer à un urologue au besoin.
<i>Adultes</i> : Risque accru de cancer des testicules	<input type="checkbox"/> Évaluer annuellement au moyen d'un examen physique et référer à un urologue le cas échéant ³ .
7. FONCTION SEXUELLE	
<i>Adultes</i> : Fertilité documentée chez la femme; rarement rapportée chez l'homme	<input type="checkbox"/> Expliquer les possibilités de grossesse et signifier le risque accru du syndrome de Down chez la progéniture (incidence de 50 % ⁴).
8. MUSCULO-SQUELETTIQUE	
<i>Enfants</i> : Instabilité atlanto-axiale (IAA) dans ~15 % des cas	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Procéder à des radiographies latérales de la colonne cervicale (en position fléchie, neutre et en extension) à l'âge de 3-5 ans. <input type="checkbox"/> Dépister, au besoin, avant d'entreprendre des activités risquées (p. ex., culbutes) et si participation à des Olympiques spéciaux. <input type="checkbox"/> Procéder à un examen neurologique annuel pour repérer les signes ou symptômes de compression de la moelle épinière et, le cas échéant, référer urgemment à un neurochirurgien et obtenir une résonance magnétique d'urgence. <input type="checkbox"/> Obtenir une anamnèse musculo-squelettique détaillée en portant une attention particulière aux dislocations/subluxations possibles d'articulations, aux scolioses et aux anomalies de la hanche.
<p><i>Adultes</i> : Risque continu de compression de la moelle épinière en raison de l'instabilité atlanto-axiale (IAA)</p> <p>Malgré les données limitées, l'ostéoporose (associée à un risque accru de fractures) semble plus courante chez les adultes plus âgés ayant le syndrome de Down que chez les individus du même âge dans la population générale ou présentant une autre condition associée à la déficience intellectuelle.</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Procéder à un examen neurologique annuel et évaluer pour détecter tout signe de compression de la moelle épinière. <input type="checkbox"/> Procéder à des radiographies latérales de la colonne cervicale, si ce n'est déjà fait, en présence de signes/symptômes d'IAA ou lors de participation à des Olympiques spéciaux. <input type="checkbox"/> Obtenir une anamnèse détaillée et porter une attention particulière aux douleurs articulaires, à la scoliose et aux anomalies de la hanche. <input type="checkbox"/> Si on soupçonne l'ostéoporose, procéder à une évaluation de la densité osseuse et référer au spécialiste au besoin. <input type="checkbox"/> Encourager la marche/mobilité et la perte de poids lorsqu'il y a obésité afin de diminuer le risque d'arthrose.

CONSIDÉRATIONS	RECOMMANDATIONS
9. NEUROLOGIQUE	
<i>Enfants</i> : Épilepsie dans ~22 % des cas chez les enfants	<input type="checkbox"/> Anamnèse neurologique minutieuse avec une attention particulière portée aux crises convulsives (spasmes infantiles ou de type tonico-clonique). <input type="checkbox"/> Procéder à un électro-encéphalogramme (EEG) et référer à un neurologue.
<i>Adultes</i> : La démence est fréquente et apparaît plus tôt : 11 % : 40 – 49 ans, 77 % : 60 – 69 ans Jusqu'à 75 % des adultes atteints de démence ont des crises convulsives dont la fréquence croît avec l'âge.	<input type="checkbox"/> Vérifier l'anamnèse neuropsychiatrique lors de chaque visite et porter une attention particulière à tout changement du comportement, perte de fonction/activité de vie quotidienne et aux nouveaux épisodes de convulsions. <input type="checkbox"/> En cas de pertes d'autonomie fonctionnelle et (ou) de signes et de symptômes de démence, utiliser l'anamnèse, l'examen physique et les tests sanguins pour dépister d'autres conditions ou causes traitables (p. ex., perte auditive/visuelle, apnée obstructive du sommeil, hypothyroïdisme, douleur chronique, effets indésirables des médicaments, dépression, ménopause, taux faible d'acide folique / vitamine B12 sérique). <input type="checkbox"/> En cas de probabilité de crises convulsives, procéder à un EEG et référer à un neurologue.
10. DERMATOLOGIQUE	
<i>Enfants et adultes</i> : Peau sèche, dermatite atopique, dermatite séborrhéique, chéilite, impétigo et alopecie areata plus courants que dans la population en général	<input type="checkbox"/> Inclure l'examen de la peau dans les soins de routine. <input type="checkbox"/> Traiter, comme pour la population en générale et référer en dermatologie au besoin.
11. SANTÉ MENTALE / COMPORTEMENT	
<i>Enfants</i> : Il est courant qu'un enfant se parle à lui-même; TED dans 5%-10% des cas	<input type="checkbox"/> Réévaluer régulièrement selon les inquiétudes relatives au comportement. <input type="checkbox"/> Réévaluer pour tout signe positif ou négatif évoquant une psychose.
<i>Adultes</i> : Troubles psychiatriques dont la dépression dans ~30 % des cas	<input type="checkbox"/> Réévaluer régulièrement selon les inquiétudes relatives au comportement. <input type="checkbox"/> Vérifier l'anamnèse neuropsychiatrique lors de chaque visite et porter une attention particulière aux changements du comportement, à la perte de fonction/activité de la vie quotidienne et aux nouveaux épisodes de convulsions.
12. ENDOCRINIEN	
<i>Enfants</i> : Hypothyroïdisme congénital dans ~1 % des cas; apparition d'une hypothyroïdie après la naissance dans ~20 % des cas	<input type="checkbox"/> Réviser le dépistage néonatal. <input type="checkbox"/> S'assurer de procéder aux tests TSH et T4 libre pour confirmer l'euthyroïdie à 6 mois, à 12 mois, puis tous les ans. <input type="checkbox"/> En cas de signes d'hyperthyroïdie à l'adolescence, vérifier la possibilité d'une thyroïdite auto-immune.
<i>Adultes</i> : Hypothyroïdie dans 15%-50% des cas Hypothyroïdisme subclinique, hyperthyroïdisme et thyroïdite auto-immune plus courants que dans la population en général	<input type="checkbox"/> Chez les adultes atteints d'euthyroïdie, procéder aux tests TSH et T4 libre au moins tous les 5 ans ⁵ (certains recommandent un test annuel) ⁶ . <input type="checkbox"/> En cas d'hypothyroïdisme subclinique (c.-à-d., TSH élevée et T4 libre normale), vérifier la T4 libre tous les 6 mois à un an ⁷ (certains recommandent un traitement en cas de résultats positifs à l'égard des anticorps thyroïdes). <input type="checkbox"/> Envisager l'évaluation de la fonction thyroïdienne dès qu'il y a des changements dans l'état mental, le comportement ou les habiletés fonctionnelles.

CONSIDÉRATIONS	RECOMMANDATIONS
13. HÉMATOLOGIQUE	
<p><i>Enfants et adultes</i> : Troubles myéloprolifératifs transitoires et leucémiques plus fréquents</p> <p>Le risque de leucémie chez l'adulte n'est pas plus élevé</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Nouveau-né jusqu'à un mois : investiguer pour détecter la polycythémie et la thrombocytopénie. <input type="checkbox"/> Évaluer périodiquement pour détecter des symptômes de la leucémie en portant une attention particulière aux patients atteints d'un trouble myéloprolifératif transitoire.

Ressources

Vingt-deux lignes directrices sur les tableaux de suivi des personnes ayant le syndrome de Down ont été scrutées et comparées. (Pour la liste complète des références, consulter le site à l'adresse <http://www.surreyplace.on.ca/Clinical-Programs/Medical-Services/Pages/PrimaryCare.aspx>)

Sites Web sur le syndrome de Down pouvant aider les familles et les dispensateurs de soins :

Société canadienne du syndrome de Down <http://www.cdss.ca/>

Down Syndrome: Health Issues by Dr. Len Leshin <http://www.ds-health.com/>

National Down Syndrome Society [USA] <http://www.ndss.org/>

Down Syndrome Medical Interest Group [DSMIG-UK] <http://www.dsmig.org.uk/>

Down Syndrome Education International [DownsEd] <http://www.downsed.org/>

Élaboré par : *Forster-Gibson, Cynthia, MD, PhD et Berg, Joseph M, MB, BCh, MSc, FRCPSYCH, FCCMG*

Experts cliniciens réviseurs

Nous remercions les cliniciens suivants d'avoir révisé ce document et apporté des suggestions utiles.

Brian Chicoine, MD

Directeur médical, Adult Down Syndrome

Center of Lutheran General Hospital

Park Ridge, IL

Len Leshin, MD

Down Syndrome: Health Issues

Corpus Christi, Texas

Références

- Lin AE, Basson CT, Goldmuntz E, Magoulas PL, McDermott DA, McDonald-McGinn DM et al. Adults with genetic syndromes and cardiovascular abnormalities: clinical history and management. *Genet Med*. 2008 Jul;10(7):469-94.
- National Institute for Clinical Excellence [NICE]. Coeliac disease: recognition and assessment of coeliac disease - Quick reference guide. Nice clinical guideline 86. London: National Institute for Clinical Excellence [NICE]; 2009. Available from <http://www.nice.org.uk/nicemedia/pdf/CG86QuickRefGuide.pdf>
- Patja K, Pukkala E, Sund R, Iivanainen M, Kaski M. Cancer incidence of persons with Down syndrome in Finland: a population-based study. *Int J Cancer*. 2006 Apr 1;118(7):1769-72.
- Galley R. Medical management of the adult patient with Down syndrome. *JAAPA*. 2005 Apr;18(4):45,6, 48, 51-2. Available from <http://www.jaapa.com/issues/j20050401/pdfs/downs0405.pdf>
- Prasher V, Gomez G. Natural history of thyroid function in adults with Down syndrome--10-year follow-up study. *J Intellect Disabil Res*. 2007 Apr;51(Pt 4):312-7.
- McGuire D, Chicoine B. Chapitre 2 : Assessing the physical health/mental health connection. In: McGuire D, Chicoine B, editors. *Mental wellness in adults with Down syndrome: A guide to emotional and behavioral strengths and challenges*. Bethesda, MD: Woodbine House; 2006. p. 9-28.
- Wallace RA, Dalton AJ. Clinicians' guide to physical health problems of older adults with Down syndrome. *Journal on Developmental Disabilities*. 2006;12 (1 [Supplement 1]):1-92. Available from http://www.oadd.org/publications/journal/issues/vol12no1supp_DS_supplement_1.pdf