

Suivi Médical :

Recommandations

Dr MJ. PEREZ
CHRU Montpellier

Suivi médical

Langage



**Développement
psycho-social
cognitif**

**Malformations :
Suivi spécialisé**

Surveillance de la croissance des enfants porteurs d'une microdélétion 22q11

La croissance staturo-pondérale (taille - poids) est plus lente plus difficile mais la plupart des adultes ont une taille normale.

Devant une insuffisance de croissance pondérale : rechercher une cause médicale (obstruction voies aériennes, respiratoires, reflux, infection...)

Surveillance Orthopédique

- *Statique vertébrale :*

- Bilan radiologique devant une anomalie clinique (20% de malformations vertébrales)

- Dépistage précoce d'une scoliose (plus fréquentes même en l'absence de malformations vertébrales)

- *Douleurs articulaires :*

- Simple sans caractère inflammatoire : amélioration par port de semelles adaptées

- Arthralgies de caractère inflammatoire (douleurs continues, gonflement, rougeur..) : bilan sanguin spécifique

Surveillance ORL : Audition

Infections ORL répétées : otites et rhinopharyngites

Surveillance spécialisée ORL et audiométrie

Languedoc-Roussillon : Pr M. Mondain

Dr C. Blanchet

CHRU Montpellier

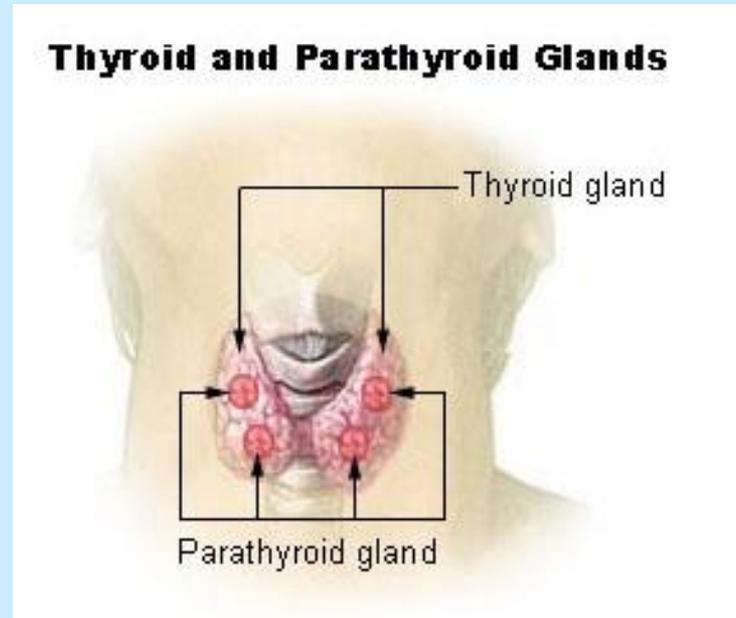
Surveillance ophtalmologique

- Bilan ophtalmologique au diagnostic.
- Surveillance régulière en fonction de ce bilan.
- Strabisme, amblyopie, myopie ne semblent pas plus fréquents.

Surveillance de la santé bucco dentaire

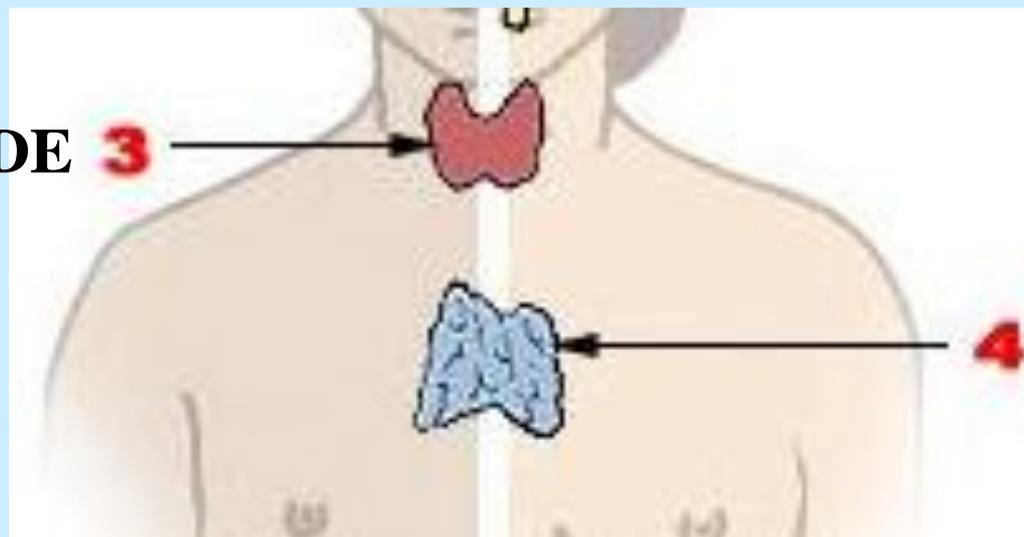
- Intérêt d'une consultation spécialisée précoce et annuelle
- Mise en place précoce d'une hygiène orale (brossage)
- Intérêt d'une supplémentation en fluor
- Eviter les boissons sucrées...

RAPPEL ANATOMIE....



THYROÏDE

3



4 THYMUS

Surveillance endocrinologique

1- RISQUE D'HYPOCALCEMIE :

- *Pourquoi ?*

Parathyroïdes : sécrétion d'hormone PTH hypercalcémiant

Hypoplasie des parathyroïdes : Hypoparathyroïdie totale ou partielle.

- *A quel âge ?*

L'hypocalcémie peut se révéler :

- à la période néonatale: symptomatique et transitoire (quelques semaines à quelques mois)

- à l'adolescence

- à l'âge adulte

- *Y a-t-il des symptômes cliniques ?*

- Signes cliniques évocateurs d'hypocalcémie :

Fourmillements, fatigue inhabituelle ou inexplicquée, crampes musculaires, convulsions.

- Hypocalcémies asymptomatiques

- *Quels examens ?*

- Bilan biologique sanguin :

- dosage calcium total, albumine, phosphate, calcium ionisé, parathormone (PTH).

- Bilan biologique urinaire :

- mesure du rapport calcium/créatinine urinaire sur un échantillon d'urine.

- *A quelle fréquence doit on contrôler ?*
 - Au moment du diagnostic.
 - Enfants asymptomatiques :
 - contrôle systématique tous les 2 ans
 - Adultes asymptomatiques :
 - contrôle systématique tous les 3 ans
 - Si signes cliniques évocateurs
 - Avant toute chirurgie
 - En situation de stress
 - Pendant la grossesse

- *Quel traitement ?*

- Hypocalcémie symptomatique :
association supplémentation en calcium (per os ou intra-veineux) et dérivés de la vitamine D per os (1 α (OH) D3 ou 1,25 (OH) D3).

- Hypocalcémie asymptomatique :
traitement si calcémie inférieure à 2 mmol/l

Prévention: supplémentation en Vitamine D
adolescence

- *Quels objectifs pour ce traitement ?*
 - Maintien de la calcémie au delà de 2 mmol/l.
 - Adapter les apports en fonction de la mesure de la calciurie (<0,1 mmol/kg/jour).
 - Eviter une hypercalciurie pouvant générer une lithiase ou une néphrocalcinose.

2- FONCTION THYROÏDIENNE

- *Pourquoi surveiller ?*

- *Dépister une hypothyroïdie :*

- complication classique du syndrome (entre 1 et 20% des patients selon la littérature).

- *Dépister une hyperthyroïdie :*

- les hyperthyroïdies d'origine auto-immune sont plus fréquentes dans ce syndrome.

• *Y a-t-il des symptômes cliniques ?*

- Signes d'hypothyroïdie :

fatigue, prise de poids inexpliquée, frilosité,
crampes....

- Signes d'hyperthyroïdie :

nervosité, tremblement fin des extrémités,
amaigrissement inexpliqué...

- *Quels examens de dépistage ?*

Bilan biologique sanguin de dépistage :

Dosage de la TSH, T3, T4

- *A quelle fréquence ?*

Bilan systématique au diagnostic

Bilan à l'adolescence

Bilan devant tout signe clinique évocateur

- *Quelle prise en charge ?*

Thérapeutique initiée, surveillée par médecin endocrinologue pédiatre ou adulte

Surveillance immunologique

- *Pourquoi ?*

Déficit immunitaire secondaire à une hypoplasie ou absence de thymus, organe essentiel pour le développement des lymphocytes T.

Lymphopénie T variable, le plus souvent modérée

Alymphopénie (LT = 0) est rare (<0,5% patients)

Déficit immunité humorale (IGA, IGM, IGG) possible.

- *Quel bilan ?*

- Dépistage du déficit :

- Numération formule sanguine

- Phénotypage lymphocytaire T (CD3, CD4, CD8)

- Dosage pondéral des immunoglobulines

- Orientation après dépistage :

- Lymphocytes T=0 → Prise en charge immédiate en immunologie pédiatrique (greffe de cellules hématopoiétiques ou greffe de thymus)

- Lymphocytes T= normaux → Arrêt des explorations

- Lymphocytes T= diminués → consultation spécialisée pour explorations complémentaires (étude des populations lymphocytaires T naïves et mémoires, test de proliférations lymphocytaires)

- *Quelle prise en charge ?*

Dans les déficits modérés :

- après avis spécialisé et selon les résultats des explorations complémentaires :

 - Indication d'une antibioprophylaxie

 - Exceptionnelle indication de traitement par immunoglobulines.

- Vaccination : CI vaccins vivants (BCG et ROR) jusqu'à l'âge de 12 mois pour tous les enfants et en fonction du bilan .

- *Quelle évolution ? Quelle surveillance ?*

- Le déficit immunitaire s'amende avec l'âge.

- Contrôle biologique en fonction de la clinique (infections) et jusqu'à la normalisation du bilan immunitaire.

- Contrôle de l'immunité vaccinale (polio, diphtérie, tétanos...).

Savoir dépister une maladie auto-immune

- *Pourquoi ?*

- Dysrégulation immunitaire

- Risque accru de maladies auto-immunes

• *Quel dépistage ?*

- Contrôle de la numération formule sanguine systématique (Dépister une thrombopénie, une anémie hémolytique) ou sur signes cliniques (fatigue, essoufflement, pâleur, pétéchies, hématomes faciles, saignement gingival...)
- Bilan inflammatoire devant des arthralgies à caractère inflammatoire (douleurs articulaires continues même au repos, gonflement, rougeur anormale...) → Dépister une Polyarthrite Rhumatoïde
- Contrôle de la fonction thyroïdienne sur signes cliniques.

CONCLUSIONS

Objectifs de la consultation du Centre de Référence

- Coordination la prise en charge pluridisciplinaire
- Organisée en binôme avec une psychologue clinicienne pour appréhender le développement psycho-social et cognitif
- Travail en lien avec le réseau
« Vivre avec Une Anomalie du développement en Languedoc-Roussillon »