Le parcours de soins de votre enfant porteur de trisomie 21

Bienvenue. Ce document a été conçu pour vous accompagner tout au long du suivi médical de votre enfant. Vous y trouverez, étape par étape, les examens, les consultations et l'équipe qui seront là pour vous et votre enfant.

1. Avant la naissance (période anténatale)

Le diagnostic de trisomie 21 peut être établi pendant la grossesse, grâce à deux examens principaux :

- Le test de dépistage NIPT : une prise de sang chez la maman qui analyse l'ADN du bébé,
- Le test de confirmation par ponction de liquide amniotique (amniocentèse) : un prélèvement du liquide qui entoure le bébé dans le ventre

Si votre bébé a une malformation associée (cœur, appareil digestif,…)

Une réunion est organisée avec une équipe spécialisée, qui regroupe :

- le gynécologue ou l'obstétricien (le médecin qui suit votre grossesse),
- le néonatologue (le pédiatre spécialiste des nouveau-nés),
- le spécialiste concerné par la pathologie de votre bébé (par exemple, le cardiologue),
- vous, les parents.

Lors de cette réunion, l'équipe vous explique comment se déroulera l'accouchement, les soins immédiats après la naissance, et la prise en charge spécifique liée à la pathologie de votre bébé. Il vous sera également possible, dans un second temps et si vous le souhaitez, de rencontrer l'équipe pédiatrique pluridisciplinaire qui suivra votre enfant après la naissance.

Si votre bébé n'a pas de malformation associée

Si vous souhaitez rencontrer l'équipe pédiatrique pluridisciplinaire qui suivra votre enfant avant la naissance, cela est possible sur demande.

La consultation de génétique

Cette consultation a pour but de vous expliquer les différentes formes génétiques de trisomie 21 et d'évaluer le risque que cela se reproduise lors d'une future grossesse. Elle peut avoir lieu :

- Avant la naissance : si elle a eu lieu et que vous avez reçu toutes les informations souhaitées, elle peut remplacer la consultation post-natale.
- Après la naissance : si elle n'a pas encore eu lieu, elle sera programmée dans les semaines suivant la naissance de votre enfant.

2. À la naissance

En cas d'hospitalisation en néonatologie intensive

Si votre bébé doit être hospitalisé en soins intensifs de néonatologie, c'est le plus souvent en raison d'une pathologie associée (cardiaque, digestive…) qui nécessite une prise en charge immédiate. L'équipe sera présente pour vous informer et vous soutenir à chaque étape.

À la maternité ou en néonatologie

Dès la naissance de votre bébé et dès que sa santé le permet, une série d'examens est réalisée pour avoir un bilan complet de sa santé :

- Échographie du cœur
- Échographie du cerveau
- Echographie de l'abdomen
- Potentiels évoqués auditifs (pour détecter un éventuel problème d'audition)
- Examen des yeux (fond d'œil et examen à la lampe à fente)
- Bilan thyroïdien (une prise de sang pour vérifier la thyroïde)
- Échographie des hanches (réalisée entre 4 et 6 semaines de vie)

> 📌 Important : si le dépistage de trisomie 21 a été réalisé uniquement grâce au NIPT pendant la grossesse, un examen génétique (sur prise de sang) sera réalisé à la naissance pour confirmer le diagnostic. Un rendez-vous chez le généticien sera également prévu.

3. Le suivi après la sortie de l'hôpital

Votre équipe pluridisciplinaire

Votre enfant sera suivi par une équipe spécialisée dans la prise en charge de la trisomie 21, en collaboration étroite avec votre pédiatre traitant. L'équipe est composée de :

Médecin coordinateur & neuropédiatre	Dr Anne Monier
Pédiatre	Dr Pascale Perlot
Cardiologue (si besoin)	Dr Hugues Dessy
Ophtalmologue	Dr Lavinia Postolache
ORL	Dr Kristel Hamels
Orthopédiste	Dr Jean-Paul Kaleeta
Généticienne	Dr Catheline Vilain
Endocrinologue (si besoin)	Dr Cécile Brachet
Gastro-entérologue (si besoin)	Dr Kalliroy Kotilea
Psychologue	Mme Clara De Rauw
Assistante sociale	Mme Géraldine Verdonck
Secrétariat	Mme Daniela Wayllace

✉ **Contact secrétariat : Trisomie21.Neuropediatrie.Huderf@hubruxelles.be**

Comment se déroule le suivi pluridisciplinaire ?

Des consultations pluridisciplinaires sont organisées régulièrement. L'idée est que vous puissiez voir plusieurs spécialistes le même jour, pour vous faciliter la vie au maximum.

- Tous les 6 mois pendant les 2 premières années de vie
- Chaque année au-delà de 2 ans

Lors de ces journées, votre enfant sera vu par :

- la pédiatre
- la neuropédiatre
- l'ORL
- l'ophtalmologue
- l'orthopédiste
- et tout autre spécialiste selon les besoins de votre enfant (cardiologue, endocrinologue, gastro-entérologue…)
- une consultation de génétique, si elle n'a pas encore eu lieu

Une prise de sang annuelle est également prévue dans le cadre du suivi.

📋 Après chaque consultation pluridisciplinaire, un rapport détaillé est établi. Si la situation de votre enfant le nécessite, des rendez-vous supplémentaires peuvent bien sûr être organisés entre deux consultations.

Les bilans neurodéveloppementaux

Pour mieux accompagner votre enfant dans son développement, un bilan neurodéveloppemental (évaluation de sa motricité, de sa communication, de ses apprentissages,…) est réalisé à des moments clés :

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

Le suivi à l'âge adulte

Lorsque votre enfant approche de ses 18 ans, une consultation de transition est organisée pour l'accompagner vers la médecine adulte. Cette transition se fait en douceur, avec le spécialiste le plus adapté à sa situation (cardiologue, endocrinologue, gastro-entérologue…).

Pour les autres aspects de sa santé, votre médecin de famille prendra le relais de ce suivi global.

Nous sommes à vos côtés à chaque étape. N’hésitez pas à contacter notre secrétariat pour toute question, toute inquiétude ou pour organiser un rendez-vous supplémentaire.