

# Suivi médical des enfants et des adultes porteurs de la micodélétion 22q11

Colloque Relais 22  
Novembre 2012  
Dr Frédérique Bonnewijn

# Variabilité de l'expression des symptômes

- ▶ Chaque personne porteuse de la micro délétion 22q11 est unique
  - ▶ Les personnes porteuses de la micro délétion 22q11 présentent des problèmes médicaux variables. Le suivi médical doit être adapté à chacun en fonction des problèmes médicaux et de l'âge.
  - ▶ Le suivi doit être multidisciplinaire
- 

# Lors du diagnostic

- ▶ A Dépistage des anomalies malformatives
  - échographie du cœur
  - examens du palais: ORL
  - échographie rénale
  - examens de la vision
  - examens de l'audition
  
- B Dépistage des perturbations biologique: prise de sang
  - bilan immunitaire
  - plaquettes
  - calcium, parathormone, thyroïde,
  - recherche des maladies auto immunes chez l'adulte

les personnes ne présentent pas toutes les anomalies malformatives ni toutes les perturbations biologiques

- ▶ C Développement
  - développement psychomoteur
  - développement du langage
  - les difficultés d'apprentissage
  - les difficultés psychologiques
  - les difficultés d'insertion professionnelles

Ensuite le suivi médical régulier sera assuré par le généraliste ou le pédiatre de proximité. Le suivi spécialisé sera effectué par des spécialistes connaissant bien le syndrome de la micro délétion 22q11, par exemple au sein d'une consultation multidisciplinaire

# Suivi pédiatrique (de 0 à 12 mois)

- ▶ Surveillance de la croissance staturo-pondérale
- ▶ Surveillance du développement psychomoteur
- ▶ Surveillance de l'apparition du langage et de la communication
- ▶ Dépister et traiter les troubles de l'alimentation (reflux gastro-oesophagien, constipation, reflux par le nez)
- ▶ Surveillance de l'audition (otites fréquentes) et de la vision
- ▶ Vaccins: suivre le calendrier vaccinal classique mais pas de vaccins à virus vivants avant un an
- ▶ bilan immunologique, supplément en vitamine D et en acides gras oméga 3 et 6
- ▶ Une prise de sang par an

# De 1 à 5 ans

- ▶ Surveillance du développement psychomoteur
- ▶ Surveillance de la croissance poids/taille/périmètre crânien et de la statique (scoliose)
- ▶ Surveillance du développement du langage, de la communication et de la socialisation
- ▶ Visite chez l'ORL (otites, audition) **L'ablation des végétations et des amygdales sont contre indiquées**
- ▶ Visite chez le dentiste (fragilité de l'émail des dents, bonne hygiène dentaire) Un enfant est capable de se brosser correctement les dents tout seul à partir du moment où il sait écrire d'une manière fluente en attaché.
- ▶ Une prise de sang par an
- ▶ Supplément en acides gras omégas 3 et 6

# Enfants de 6 à 11 ans

- ▶ Continuer le suivi pédiatrique (poids/taille,...)
- ▶ Surveillance du développement psychomoteur
- ▶ Contrôle ORL et ophtalmo une fois/an
- ▶ Suivi chez le dentiste
- ▶ **Contrôle du calcium et des plaquettes dans le sang avant et après toute intervention chirurgicale**
  - ▶ Une prise de sang par an
- ▶ Evaluation et adaptation de l'inclusion scolaire de la socialisation
- ▶ Evaluation des troubles d'apprentissage
- ▶ Evaluation de l'anxiété, de l'attention
- ▶ Supplément d'acides gras omégas 3 et 6

# Adolescents de 12 à 18 ans

- Surveillance de la croissance, du poids, du comportement alimentaire (surpoids), de la statique (scoliose)
- dentiste
- une prise de sang par an, surveillance de l'apparition des maladies auto-immunes
- Évaluation psychologique
- Evaluation cognitive, poursuivre la logopédie, soutien dans les apprentissages logico-mathématiques
- évaluation et adaptation du projet scolaire, socialisation
- sexualité et contraception sont abordés selon le souhait de la famille
- période plus fragile au niveau psychologique, chercher un soutien à ce niveau
- supplément en acides gras omégas 3 et 6

# Adultes

- ▶ Suivi médical annuel: poids, recherche de pathologie auto-immunes
- ▶ Suivi cardiologique (rythme cardiaque)
- ▶ Dépistages de troubles psychologiques
- ▶ Prise de sang tous les deux ans
- ▶ Contraception, conseil génétique
- ▶ Orientation et insertion professionnelle
- ▶ Remédiation cognitive à poursuivre (préventif contre les troubles psychiatriques)
- ▶ Favoriser l'autonomie (assistant social, psychologue,....)
- ▶ Supplément en acides gras omégas 3 et 6

- ▶ Je remercie le Docteur Perez du centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du CHRU de Montpellier
  - ▶ Merci pour votre attention
  - ▶ Questions
- 