



La transition de la consultation multidisciplinaire de la pédiatrie vers la médecine adulte

Table ronde par Dr J Hubrechts, Dr G Wieers, Dr M Van
Oort, Mr Leroy et Mme Dehon



La consultation multidisciplinaire pour enfants porteurs de trisomie 21

Diagnostic

Pathologies
congénitales

Retard de
développement

Pathologies
acquises

Vieillessement
précoce



Grandir avec une Trisomie 21



100%	Morphotype évocateur Hypotonie axiale à la naissance	Fentes palpébrales ascendantes, épicanthus, nuque plate et épaisse, visage rond, profil plat, nez plat Petite bouche avec protrusion de la langue Pli palmaire unique bilatéral et des doigts courts et larges
40-50%	Cardiopathies congénitales	canal atrioventriculaire (complet/partiel), communication interventriculaire, communication interauriculaire, persistance du canal artériel, tétralogie de Fallot
10-20%	Malformation du tube digestif	Sténose/atrésie duodénale, maladie de Hirschsprung
1-2%	Cataracte congénitale Surdité Hypothyroïdie congénitale	



= Screening complet en période néonatale (bio, écho cœur, écho abdo, examen ophtalmo, PEA)



Grandir avec une Trisomie 21



Développement moteur

- Retard du **développement moteur global**
 - Hypotonie, force diminuée
 - hyperlaxité des ligaments
- Au niveau de la **motricité fine**
 - Hypotonie, notamment muscles de la main -> moins d'activités de préhension, de manipulation et de transport d'objets
 - Mouvements lents, saccadés, imprécis
 - Difficultés spécifiques d'intégration visuomotrice et de coordination oculomanuelle
 - Dextérité atypique
 - Plusieurs autres particularités anatomiques (doigts plus courts, main plus petite)

Développement cognitif

- Atteinte du QI, variable d'un individu à l'autre
- Plus de difficultés en QI verbal que non verbal (bonne compréhension!)

Développement social et en communication

-> **difficultés et déficits dans le développement des compétences adaptatives en vie quotidienne, impactant leur qualité de vie**

Grandir avec une Trisomie 21

Diagnostic

Pathologies
congénitales

Retard de
développement

Pathologies
acquises

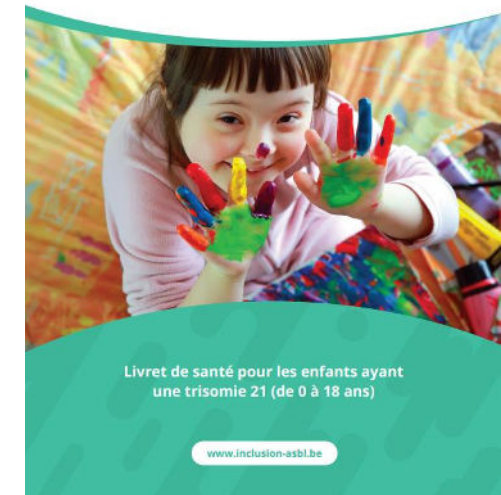
Vieillesse
précoce

Système nerveux	Epilepsie, Syndrome de West, déficits sensoriels, apnées du sommeil
Ostéoarticulaire	Hypotonie musculaire (quasi constante), hyperlaxité, scoliose, luxation cervicale, luxation des hanches ou des r
Ophtalmologique	Strabisme Troubles de la réfraction (hyp
Cardiaque	Valvulopathies acquises, profi
ORL	Infections à répétition, surdit
Gastro-intestinal	Constipation, reflux gastro-œ
Hématologique	Leucémie, syndromes myélod
Endocrinologique	Hypothyroïdie, thyroïdite aut Diabète, Surpoids
Dermatologique	Maladie de Verneuil, pelade
Bucco-dentaire	Anomalies de nombre ou de morphologie dentaire Bruxisme



inclusion
Down

LIVRET T21 0-18



Méthodologie de la prise en charge multidisciplinaire pédiatrique

Equipe composée de médecins et de paramédicaux

Outils adaptés, ex langage Sésame, courbes de croissance adaptées

Calendrier spécifique de suivi de santé

Organisation optimale d'examens complémentaires (ex PEA, PSG, bio, IRM,...)



Agenda des consultations médicales

	1ère année	1-3ans	3-10ans	adolescence	adulte
Examen clinique	tous les 2mois	2/an	1/an	1/an	1/an
Écho cardiaque	en période néonatale	selon besoins	selon besoins	1*	1/5ans
ORL	en période néonatale	1/an	1/an	1/2ans	1/2ans
Ophtalmologie	en période néonatale	1/an	1/an	1/2ans	1/ 2-3ans
Dentisterie(hygiène dentaire et développement orofacial)		1/an	2/an	2/an	2/an
Orthopédie			1/2ans	1/2ans	selon besoins
Radio colonne cervicale			à 4ans	à 12ans	à 18-20ans
Thyroïde	en période néonatale, à 6mois et 1an	1/an	1/an	1/2ans	1/3ans ou selon symptômes
Maladie coeliaque		à 2ans	1/2ans	1/2ans	1/3ans ou selon symptômes
Numération globulaire sanguine et glycémie	en période néonatale, à 6mois et 1an	1/an	1/an	1/2ans	1/3ans ou selon symptômes
Croissance poids-taille	tous les 2mois	2/an	2/an	2/an	surveillance du poids 1/an minimum
Examen du sommeil à réaliser à tout âge si symptômes évocateurs d'apnées					

Les soins multidisciplinaires pour enfants trisomiques aux CUSL

- Cardiologie pédiatrique : Dr Jelena Hubrechts (coordination)
- Neurologie pédiatrique : Dr Sophie Ghariani
- Psychologue, programme EIS : Mme Céline Baurain
- ORL : Dr Anaïs Grégoire
- Logopède : Mmes Francesca Ballatore et Alice Waroquier
- Ophtalmologie : Dr Maëlle Coutel
- Médecine physique : Dr Clara Selves + kinésithérapeute
- Dentiste pédiatrique et orthodontie précoce (Mme Escouflaire)
- Mme Pascale Koepp (planning, prise de RDV, contact téléphonique pour les patients, réalisation ECG, poids et taille des enfants lors consultation)
- Services d'endocrinologie pédiatrique, pneumopédiatrie, unité du sommeil, radiologie, laboratoire,....
- bénévoles!



Le programme de stimulation globale du développement: EIS (Evaluation – Intervention – Suivi)

- *Évaluation du développement* de l'enfant sur différents plans (motricité, langage, autonomie dans la vie quotidienne,...) de manière positive
- Le programme montre également les habiletés émergentes de l'enfant afin de proposer aux familles des *suggestions d'intervention au quotidien* (par des activités ou des jeux par exemple)
- *Suivi du progrès* en mettant en avant les habiletés et le potentiel de l'enfant plutôt que ses difficultés et ses lacunes.

But: offrir à l'enfant davantage de chances d'acquérir une certaine autonomie

Céline Baurain,
docteure en sciences
de l'éducation et en
psychologie,
orthopédagogue
clinicienne



La trisomie 21 : une atteinte systémique

Pathologies congénitales

- Morphotype évocateur
- Hypotonie axiale à la naissance
- Cardiopathies congénitales
- Malformation du tube digestif
- Cataracte congénitale
- Surdit 
- Hypothyroïdie cong nitale

Retard de d veloppement

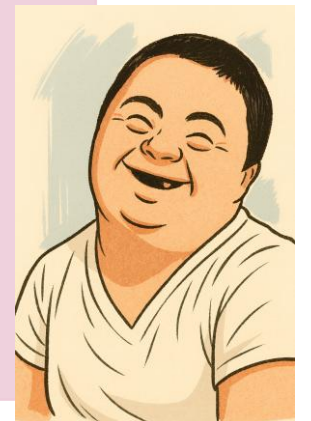
- Moteur
- Cognitif
- Social

Pathologies acquises

- Hypothyro die
- Diab te
- Surpoids
- Epilepsie
- Hypotonie musculaire
- Strabisme, Cataracte
- Troubles de la r fraction
- Infections ORL   r p tition
- Surdit  de transmission
- Risque cardiovasculaire
- Valvulopathies acquises
- Maladie co liaque
- RGO
- Maladie de Verneuil
- ...

Vieillessement pr coce (d s 35 ans)

- D mence pr coce
- Ost oporose
- Arthrose
- Syndrome apn es obstructives du sommeil
- Canal carpien
- Hallux valgus



**Même s'il n'existe pas de
traitement curatif, un
accompagnement destiné à
promouvoir l'autonomisation et
ensuite le maintien de
l'autonomie est possible et
disponible**

ConsTriDel

L'héritage du Pr Guy Dembour



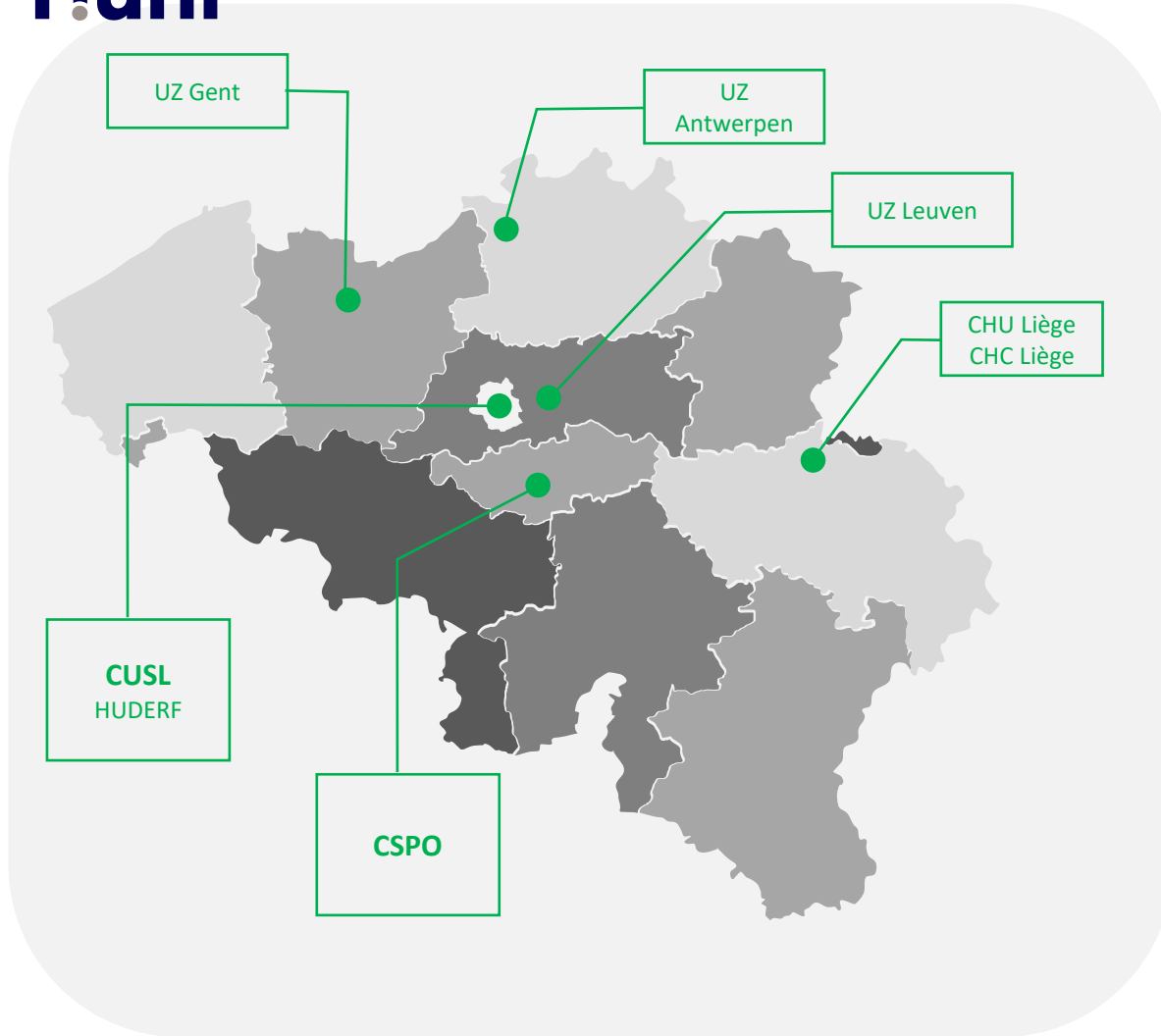
Prise en charge multidisciplinaire durant l'âge pédiatrique

En moyenne 50 patients vus par an: 1 consultation tous les 2 mois.

Spécificité cardiopédiatrique de la prise en charge / ConsTriDel

360 patients en liste active

Bilans spécifiques : cardiologiques, neuropsychologiques, sensoriels conduit auditifs, vue



Consultation multidisciplinaire T21 en Belgique

- [HUDERF](#) : Anne MONIER (suivi pédiatrique)
- [CHC Liège](#) : Isabelle LOECKX (suivi pédiatrique)
- [CHU Liège](#) : Sandrine VAESSEN (suivi pédiatrique)
- [UZ Leuven](#) : Lieve SEVENANTS (suivi pédiatrique)
- [UZ Gent](#) : Ann DE GUCHTENAERE (Suivi pédiatrique) Annick VIAENE (suivi adulte)
- [UZ Anvers](#) : Tine BOIY & Mark van OORT (suivi pédiatrique)

CUSL: bilans de développement et de stimulation et programme de communication alternative augmentative

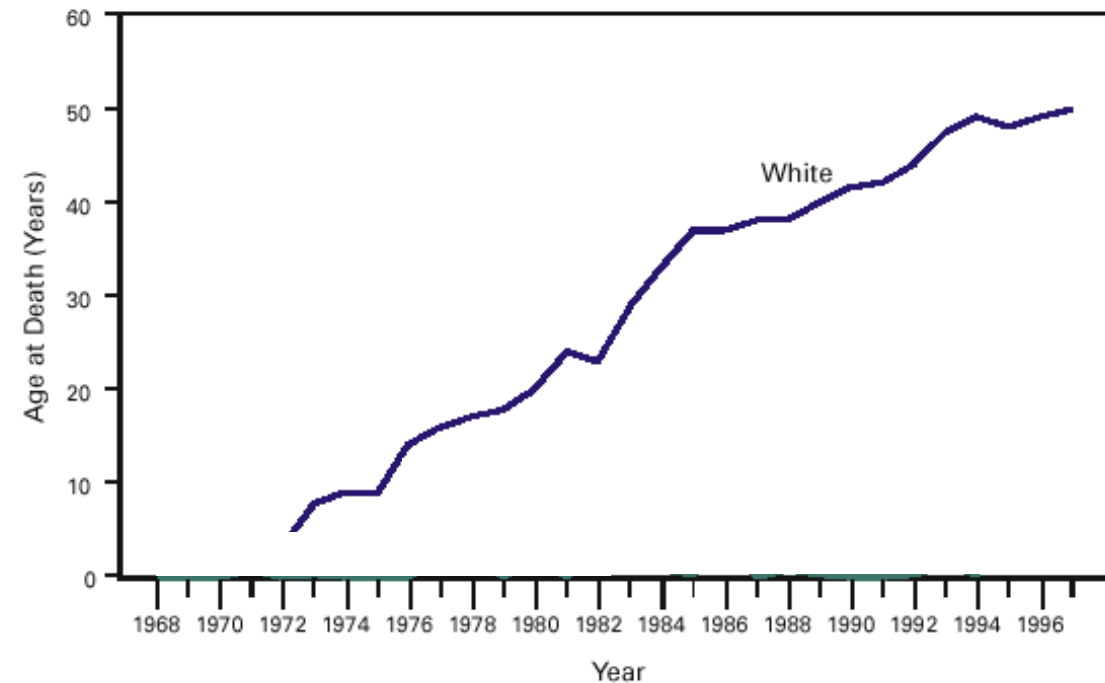
H.Uni – CSPO : compléter le suivi avec le diagnostic précoce et la prévention de la perte d'autonomie

Huni De la pédiatrie à la médecine adulte

L'espérance de vie des personnes vivant avec la trisomie 21 se rapproche de l'espérance de vie des disomiques, contre seulement 12 ans en 1949.

Cette progression remarquable de la survie s'accompagne toutefois d'une augmentation de la prévalence des pathologies liées au vieillissement et d'un besoin accru de soins spécialisés.

FIGURE 1. Median age at death of persons with Down Syndrome, by race — United States, 1968–1997



Enjeux d'autonomie

Population vieillissante à besoins spécifiques

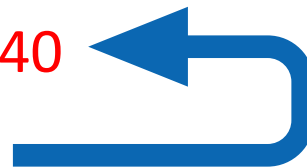
- troubles orthopédiques
- troubles endocriniens et hématologiques
- troubles sensoriels
- démence précoce / troubles dysexécutifs
- double diagnostic QI bas / souffrance psychique et troubles psychiatriques

consultation
multi adulte

Contexte adulte

Population	Patients
Adultes	110
Pédiatriques	250
Total général	360

-140



Lost of follow up

Contexte CSPO

Patients adultes avec trisomie 21

Consultation multi
disciplinaire francophone
pour adulte vivant avec la
trisomie 21

Liste d'attente (3 mois
d'attente max) pour
permettre une
priorisation

40 patients déjà inclus
dans le suivi depuis
Juillet 2024

7 contacts spécialisés par
consultation :
cardiologie, dépistage
des apnées du sommeil,
ophtalmologie, ORL,
psychiatrie, neurologie,
biologie clinique,
stomatologie, orthopédie

Bilans d'orientation

Sensoriel: bilan ophtalmo – audio / ORL – dentisterie

Internistique : bilan sanguin – bilan orienté par les plaintes

Neurologique : démence

Fonctionnel : anomalie de la marche – colonne cervicale – arthrose

Suivi CSPO – CUSL ou selon le lieu de vie



Une consultation pas comme les autres



Pour aborder la question du co-vieillessement des parents et des enfants et des besoins nouveaux.

- Perte d'autonomie des aidants proches
- Place de la fratrie dans l'après parent
- Institution et autonomie
- ...

Diagnostic

Obstétriciens



<1

17

Pédiatres

Cliniques universitaires
SAINT-LUC
UCLouvain BRUXELLES



chirurgiens



Cliniques universitaires
SAINT-LUC
UCLouvain BRUXELLES



Pédiatres

Cliniques universitaires
SAINT-LUC
UCLouvain BRUXELLES



250

50



Multi adulte

Généralistes

Internistes



Spécialistes tertiaires

Cliniques universitaires
SAINT-LUC
UCLouvain BRUXELLES

Suivi somatique et
neuropsychologique trisannuel

Entretien
familial

Adaptation

Maintien de l'autonomie

18⁺ 110

Transition
1/an

Transit

Multi pédiatrique

Diagnostic pré
ou néonatal

Bilan
morphologique

Suivi somatique

Suivi neuropsychologique

Annonce
diagnostique

Entretien
familial

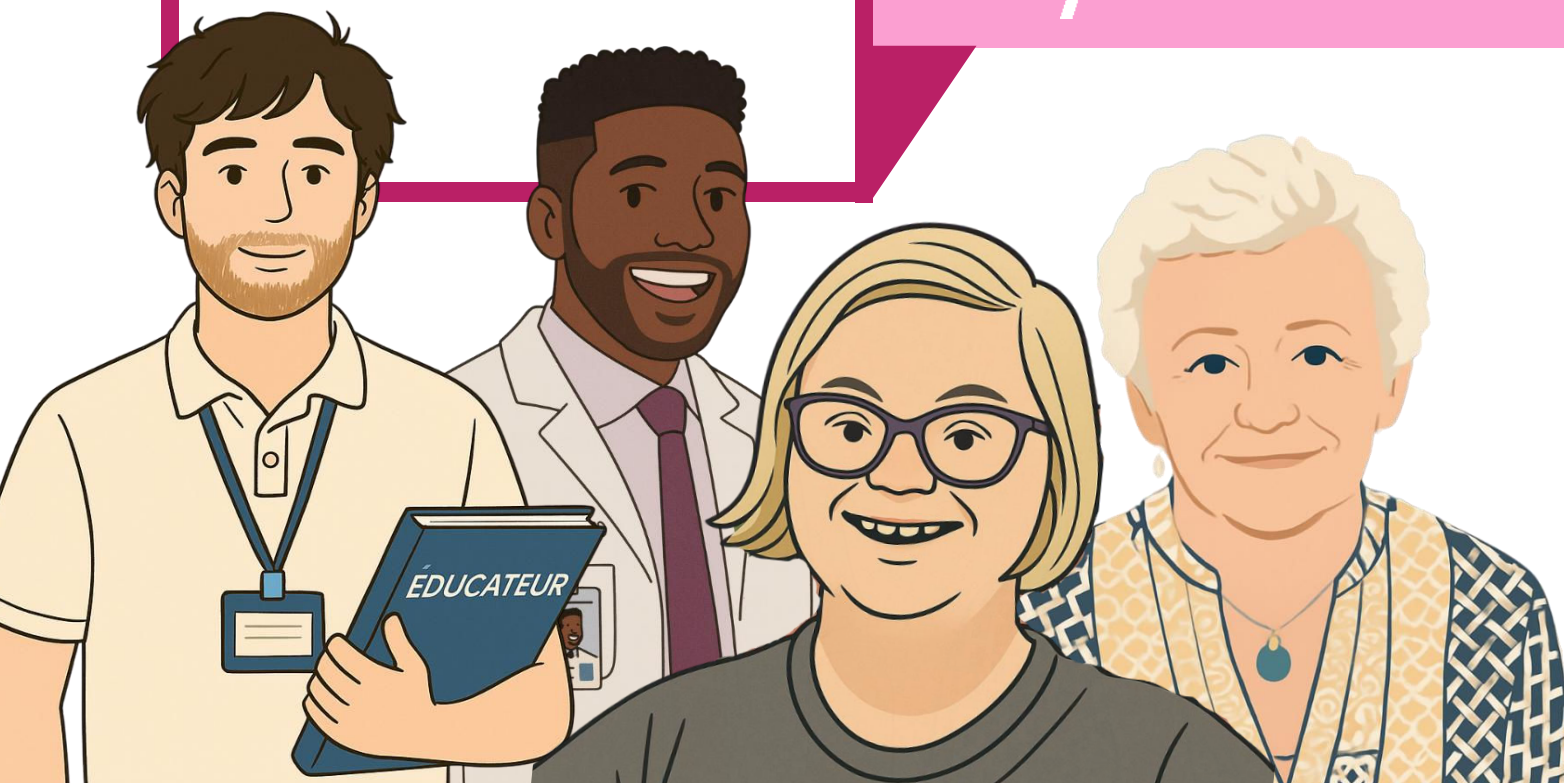
Revalidation

Bilans 1x/an - autonomisation

Diagnostic

**Handicap
& Santé** ARAPH
asbl

*Décloisonner
le social et le médical
pour mieux accompagner*



Agréé par





Cellule d'**intégration** dans les milieux d'accueil d'**enfants de 0 à 3 ans à besoins spécifiques**



Rend accessible les informations liées à l'offre de services disponibles pour l'accompagnement des personnes porteuses d'un **trouble du spectre de l'autisme**



Travaille la **promotion de la santé** et l'**accessibilité aux soins de santé** des **personnes en situation de handicap**



CollectivH est **un collectif** dédié aux adultes en situation de handicap, leur offrant **un accompagnement ciblé sur les loisirs**

**Travail
commun
autour du
handicap**

Une vision
globale de la
santé ...



Handicap & Santé

ARAPH
asbl

Accès aux soins de
santé

Répondre au manque de
formation Lier secteurs de la
santé et du handicap



Être bien dans
son corps

Être bien
dans sa tête

Double-diagnostic

Travailler en
intersectorialité



Bien-être global et
désinstitutionnalisation

Poser des choix dans
sa vie et dans
l'institution

Être bien
dans sa vie

Notre objectif principal

S'assurer qu'on parle de
handicap dans la **santé**

Acteur transversal



**Handicap
& Santé** ARAPH
asbl

Acteur spécialisé

S'assurer qu'on parle de la
santé dans le **handicap**

Nos missions

**Produire des
recherches-action
basées sur la parole
des concernés et
sur les réalités de
terrain**



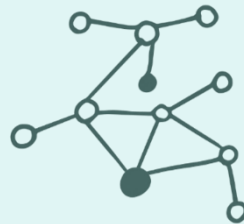
**Sensibiliser,
informer et outiller les
professionnels du
handicap et de la santé**



**Handicap
& Santé**

ARAPH asbl

**Rester informé et
travailler en réseau**

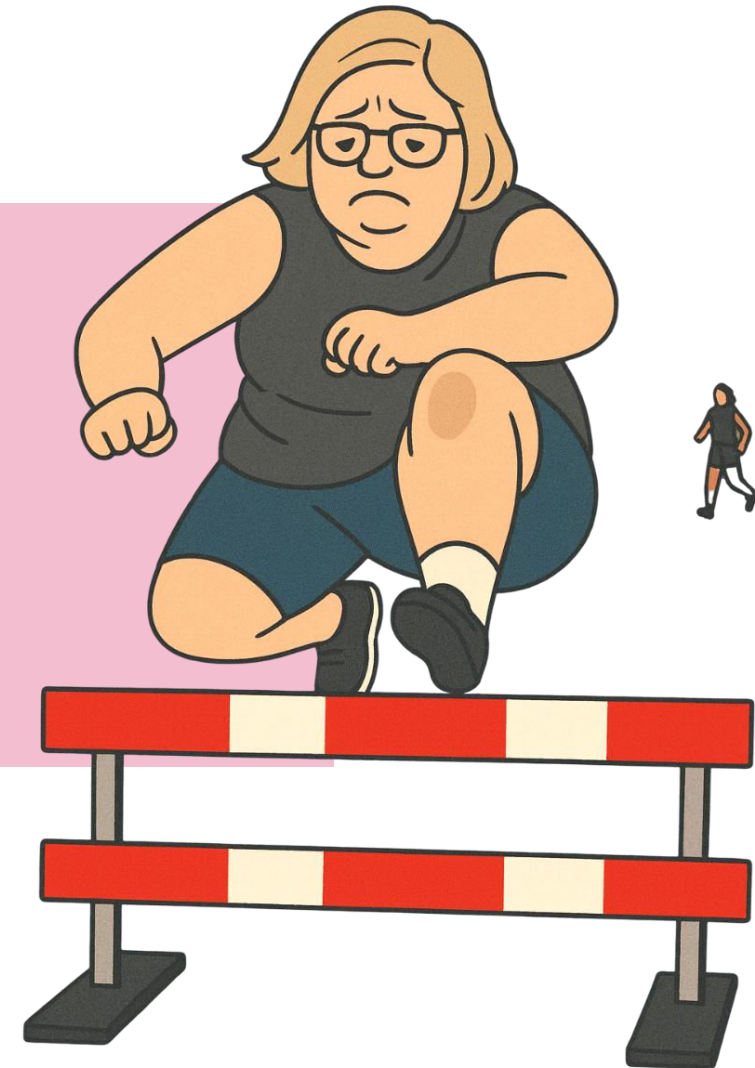


« 37 % des décès de personnes en situation de handicap intellectuel sont évitables, contre 22,5 % des décès dans la population générale ».

Un peu de contexte

*Ne s'explique pas uniquement par le handicap, mais aussi par des **inégalités structurelles d'accès aux soins***

Comment améliorer l'accès aux soins de santé des personnes en situation de handicap intellectuel ? KCE (2022).



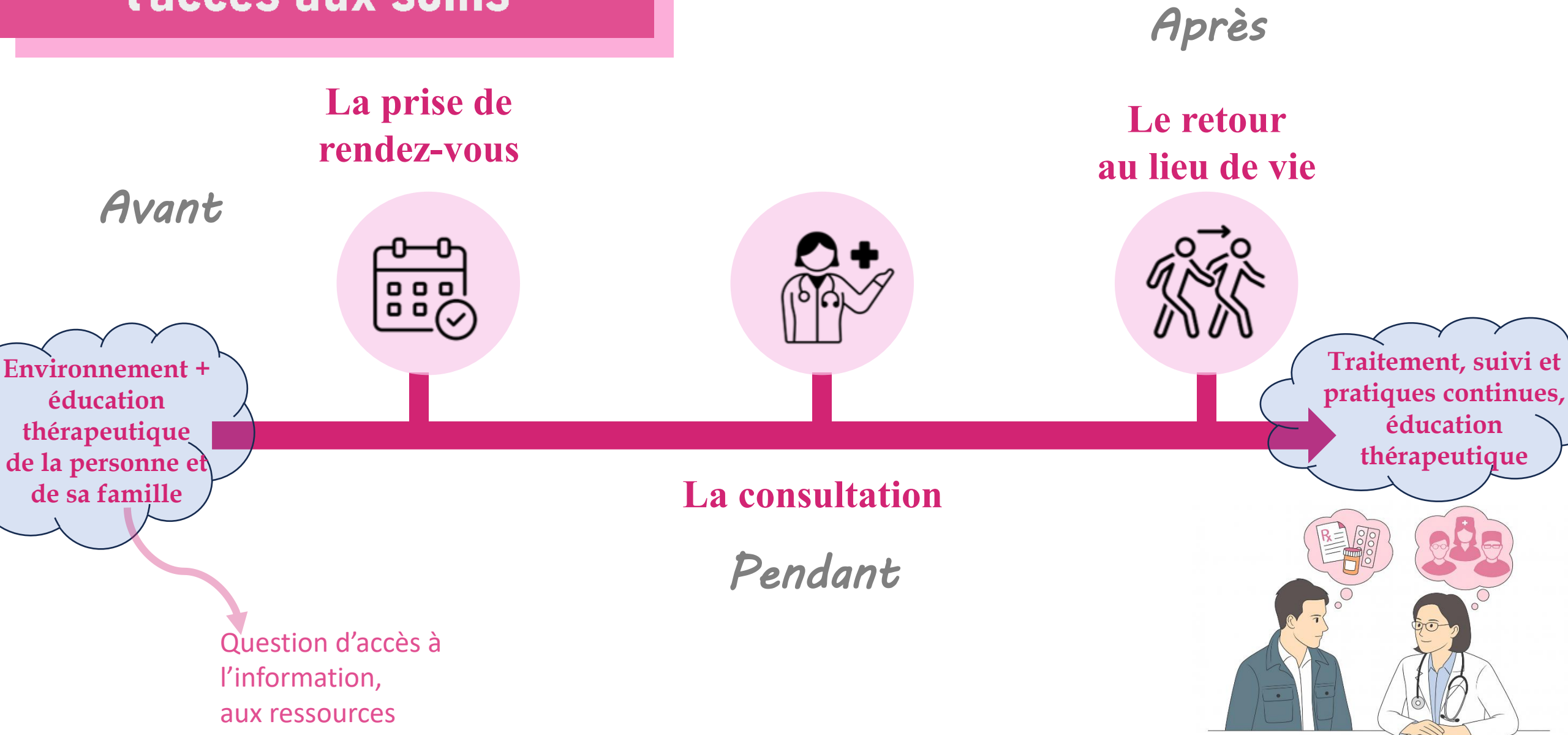
Un peu de contexte

*Invisibilisation
générale du handicap
intellectuel*

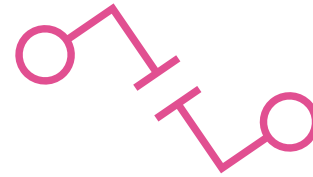
- ▶ *Bâtiments qui ne sont pas accessibles physiquement*
- ▶ *Difficultés de communication entre le patient et le soignant*
- ▶ *Manque de formation (initiale et continue) au handicap*
- ▶ *Complexité administrative (santé, handicap, lasagne institutionnelle)*
- ▶ *Fragmentation des services accompagnant le patient*

Comment améliorer l'accès aux soins de santé des personnes en situation de handicap intellectuel ? KCE (2022).

Modèle « holistique » de l'accès aux soins



Transition = tout change après les 18-21ans



La transition est un moment clé marqué par l'incertitude et le renouvellement quasi complet des intervenants autour du jeune

- **Ecole** → fin de l'enseignement spécialisé ou ordinaire
- **Prise en soin** → fin de la pédiatrie, quelle prise en charge ?
- **Lieu de vie** → questionnement autour du futur lieu de vie ?

→ Ruptures multiples

Réseau social-santé

*Structure d'obstacles et
d'opportunités pour les acteurs*

La consultation pluridisciplinaire pour adultes en situation de handicap (Trisomie 21) L'exemple de l'hôpital Saint-Pierre Ottignies

*Réalité du professionnel de
l'accompagnement*

*Réalité du patient et
des proches*

Réalité du professionnel de soin

Problématique

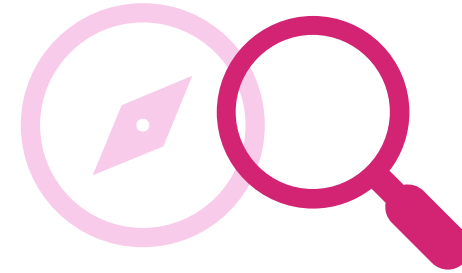


Handicap intellectuel : problèmes de santé > la population générale
→ Ne s'explique pas que par des raisons biologiques

Inégalités structurelles d'accès aux soins : barrières physiques + communicationnelles + manque de formation + fragmentation des services de santé + manque de synergie entre les secteurs de la santé et du handicap = parcours de soin particulièrement difficile pour les patients et leurs proches

Or, comorbidités liées au handicap + la multiplicité des acteurs qui accompagnent renforcent la nécessité d'une **prise en charge pluridisciplinaire et coordonnée** des patients

Notre (double) rôle



Association entre notre service et un médecin spécialiste en médecine interne :
expertises médicales et sociales globales croisées

Double-rôle

Service social pour informer et orienter les familles et professionnels

Service d'étude pour documenter, analyser et évaluer qualitativement le dispositif

Plus-values



- ❖ Le milieu de soin est un atterrissage et devient un point de départ vers les ressources sociales, dans l'idée d'une redirection vers d'autres **réseaux** ainsi que la **mise en lien** avec des professionnels psycho-médico-sociaux)
 - Reconnecter aux **démarches administratives** nécessaires des familles isolées et/ou peu « outillées »
- ❖ **Hyper-satisfaction** exprimée des patients et de leurs proches
 - Qualité d'accueil et de soin
 - Convivialité
 - Centralisation des soins sur une seule journée

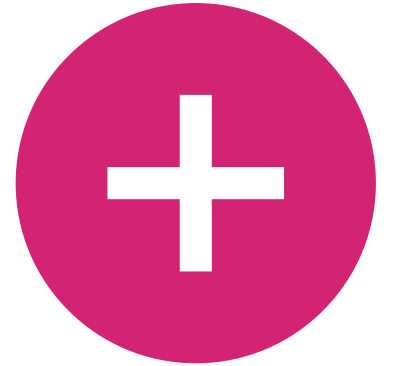
Plus-values

- ❖ **Prévention ++** (approche préventive des soins et basée sur l'anticipation des transitions)
 - **Rattachement** au parcours de soin de patients en report, voire en rupture de soins
 - Répondre à la **surmortalité** due à **l'inaccessibilité des soins** : centralisation des soins mais aussi travail sur la méconnaissance du handicap des professionnels, vision pluridisciplinaire de la personne, adaptation des pratiques, des lieux d'accueil et de soin,...)
 - Préparer **l'après-parent** (souvent cause de « placements » d'urgence de personnes en situation de handicap dans des services +/- adaptés)
 - Prémunir le patient et les aidants de la **précarisation**



Plus-values

- ❖ Travailler la **continuité des soins** avec les professionnels du **secteur du handicap**
- ❖ Innovation sur la santé de la **personne vieillissante** en situation de handicap (multiplication des problèmes de santé, services de santé et du handicap peu préparés, pas de relai en maison de repos, ...)



L'embryon d'un idéal



Connecter directement le social et la santé

Service social implanté directement au sein du dispositif médical :
identification de difficultés sociales dépassant le cadre médical ou
psychiatrique (mais entraînant des répercussions sur ceux-ci).

**Et inversement, traduire directement les diagnostics en recours aux droits
(réorientation vers les services adéquats, aide administrative,...)**

Le handicap comme prisme et inspiration pour les soins en général



*Le handicap **explícite** les limites du système et les impensés
au niveau de l'accessibilité*

*= pratique universelle, tournée vers toute la société
(déjouer l'argument statistique)*

*Fonder une clinique du handicap pour fonder une démarche
pionnière en accessibilité*

**Le handicap comme prisme et inspiration
pour les soins en général**

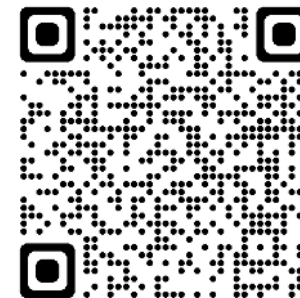


Tout cela fait-il écho à votre situation?

Aller plus loin ?

Notre travail sur l'accessibilité des soins de santé Ressources et outils

<http://ditesaaa.be/>

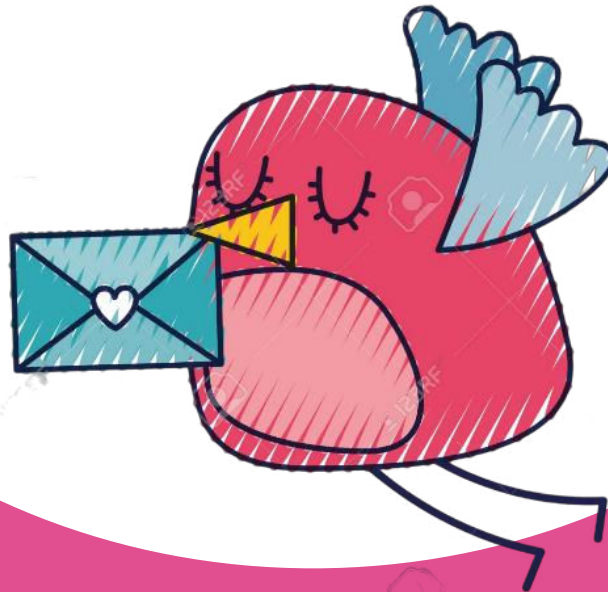


Handicap & Santé - ARAPH asbl

Contacts :

justine.dehon@araph.be

corentin.leroy@araph.be





Merci!

Contacts:

Jelena.hubrechts@saintluc.uclouvain.be

Gregoire.wieers@cspo.be

Mark.vanoort@uza.be

Justine.dehon@araph.be

Corentin.leroy@araph.be

