

	naissance	1-12 mois	1-3 ans	3-10 ans	Adolescence	Adulte
<b>Examen clinique et neuro</b>	oui	Tous les 2 mois	2 fois par an	1 fois par an	1 fois par an	1 fois par an
<b>Poids/taille/diététique</b>	oui	Tous les 2 mois	2 fois par an	2 fois par an	2 fois par an	Surveillance poids
<b>Echographie cardiaque</b>	oui	*(selon la symptomatologie)	*	*	*	Echo + ECG * ou tous les 5 ans
<b>ORL-Audition-Déglutition</b>	PEA	2 fois par an	2 fois par an	1 à 2 fois par an	1 fois tous les 2 ans si absence d'otite séreuse	Surveillance tous les 3 ans
<b>Ophtho +/-orthoptiste</b>	FO	2 fois par an	Tous les 6 mois jusqu'à 2 ans et demi	1 fois par an	1 fois par an	1 fois par an
<b>Apnées du sommeil</b>			systematique	*	*	*
<b>Thyroïde</b>	T4 TSH	1 fois par an Ac anti TPO	1 fois par an Ac antiTPO	1 fois par an Ac antiTPO	1 fois par an Ac antiTPO	1 fois tous les 2 ans Ac antiTPO
<b>Diabète</b>		Glycémie à jeûn	*	*	1 fois /2 ans	*
<b>Hygiène dentaire et soins (dentiste)</b>		1 fois par an	2 fois par an	2 fois par an	2 fois par an	2 fois par an
<b>Développement orofacial (dentiste et/ou orthodontiste)</b>		1 fois par an	1 fois par an	Vers 4 ans puis selon avis	Vers 12 ans puis selon avis	
<b>Maladie cœliaque</b>		Introduction précoce du gluten vers 5 mois	Recherche HLA DQ2, DQ8 : si + Ac anti-transglutaminase + dosage pondéral des IgA	*	*	* ou tous les 3 ans
<b>Orthopédie</b>		*	*	RX dynamiques rachis cervical F+P (C1 C2)	*	* ou tous les 5 ans
<b>Uro/Gynécologie</b>				Cs spécialisée	1 fois / 2 ans	*ou tous les 2 ans
<b>Autres</b>	Echo abdominale	*				Consultation gastro
<b>Prise en charge paramédicale Orthophonie, kiné, psychomotricité</b>		Cs orthophonie précoce vers 4 mois	Oui	Oui	Oui	Oui par périodes
<b>Hématologie</b>	NFS plq	1/an	1/an	1/an	1/an	1/an

### Principales pathologies recherchées

1. **Cardiopathies** : 40 à 50 % des cas : CAV (10%), CIV (10%), CIA (5%), persistance du canal artériel (5 %), tétralogie de Fallot, risque d'HTA , à l'âge adulte apparition secondaire de lésions des valves mitrales ou aortiques (prolapsus ou régurgitations)
2. **Oreille et audition** : surdité de perception ou de transmission dans le cas d'otite séro-muqueuse (otites fréquentes du fait d'un déficit de l'immunité, d'un encombrement rhinopharyngé lié à l'hypertrophie adénoïdienne et amygdalienne, à l'hypotonie des trompes d'Eustache, au RGO), otite moyenne aiguë, chole stéatome, bouchons de cerumen. Explorations parfois difficiles car CAE étroit.
3. **Ophthalmologiques** : cataracte, troubles de la réfraction, strabisme, glaucome, kératocônes.
4. **Sommeil** : hypopnées et apnées du sommeil fréquentes (hypertrophie adénoïdienne et amygdalienne), hypoplasie de l'étage moyen, hypotonie, infections ORL. Origine centrale ou mixte.
5. **Fonctions endocriniennes** : troubles thyroïdiens (le plus souvent hypothyroïdie), diabète.
6. **Soins dentaires – Orthodontie** : retard de dentition, hypotonie linguale, absence de mastication, déficit immunitaire : maladie parodontale.
7. **Digestives** : sténose ou atrésie duodénale, imperforation anale, maladie de Hirschprung, atrésie de l'œsophage, maladie coéliqua (5 à 15% des cas) troubles de la mastication et de la déglutition, reflux, hernie hiatale, Helicobacter pilori, complications hépatiques (ictère néonatal, cirrhose néonatale, susceptibilité Ag HBs, stéatose, lithiase).
8. **Orthopédiques** : instabilité atlas-axis dans 10 à 20% des cas. Hypotonie et hyper laxité ligamentaire à l'origine de problèmes articulaires (laxité rotulienne, instabilité coxo-fémorale). Scolioses, pieds plats, ostéoporose, arthrose.
9. **Neurologiques** : hypotonie, épilepsie dans 3 à 9% des cas (notamment syndrome de West), lenteur du développement, atteinte des capacités adaptatives et de la communication (sensori-motricité, raisonnement logique, langage). Vieillesse précoce, démences (Alzheimer), dépression.
10. **Dermatologiques** : sécheresse de la peau, folliculites, alopecie, vitiligo.
11. **Autres** :
  - Hématologiques : leucoblastose transitoire, LAL
  - Immunologiques : hypo réactivité à la tuberculine, déficit immunitaire
  - Urologiques : cryptorchidie, cancer du testicule