

Trisomie 21

❖ Définition

La trisomie 21 ou syndrome de down est une maladie congénitale provoquée par la présence d'un chromosome 21 surnuméraire.

Il existe 3 types de trisomie 21 :

Ⓢ La trisomie 21 libre

(95% des cas de trisomie 21) est due à la présence d'un troisième chromosome 21 dans les cellules du patient.

Le nombre de chromosomes contenus dans les cellules d'un individu est de 46 répartis en 23 paires. La personne atteinte de trisomie 21 est un sujet comportant 47 chromosomes, c'est à dire que sur la 21^{ème} paire, il y a 3 chromosomes.

Ceci résulte d'une mauvaise division cellulaire lors de la formation des gamètes (= ovule et spermatozoïde).

L'origine chromosomique de cette maladie a été découverte par l'équipe du Dr Jérôme Lejeune en 1959.

Pour le moment, seul l'âge de la mère est un facteur connu (risque accru à partir de 35-38 ans).

Ⓢ La trisomie mosaïque

Elle touche environ 2% de la population des personnes atteintes de trisomie 21.

La trisomie 21 mosaïque est une maladie chromosomique due à la présence d'un troisième chromosome 21 dans une partie des cellules du patient.

Ⓢ Dans la trisomie 21 par translocation

Elle touche environ 3% de la population des personnes atteintes de trisomie 21. Le troisième chromosome 21 est accroché à un autre chromosome, en général le 14 ou le 22.

Dans un cas sur deux, cette translocation se produit au moment de la formation des gamètes. Les frères et sœurs n'ont alors pas plus de risques que le reste de la population d'avoir un enfant trisomique 21.

Dans l'autre moitié des trisomies 21 par translocation, l'un des parents est porteur de la maladie. Il possède un chromosome 21 libre et l'autre accroché à un autre de ses chromosomes. Il peut alors transmettre à ses enfants sains le chromosome 21



accroché à un autre chromosome. Dans ce cas, l'enfant est sain mais il est porteur de la maladie, puisqu'il pourra à son tour transmettre à l'un de ses enfants son chromosome 21 normal et son chromosome transloqué. Les frères et sœurs de patients trisomiques 21 par translocation peuvent savoir s'ils sont porteurs en réalisant un examen appelé caryotype (examen qui consiste à "photographier" et analyser les chromosomes à partir de cellules de sang mises en culture).

❖ Prévalence

- ④ 1/650 à la conception
- ④ 1/2000 à la naissance (dépistage prénatal).
- ④ 50 000 personnes porteuses de trisomie 21 en France
- ④ 400 000 personnes porteuses de trisomie 21 en Europe
- ④ 8 000 000 personnes porteuses de trisomie 21 dans le monde.

❖ L'origine ou les causes

L'exposition aux radiations ionisantes est une des causes connues. L'âge de la mère (après 35ans) est reconnu comme un facteur favorisant ce problème.

Des recherches sont toujours en cours, depuis la découverte de l'existence du chromosome 21 par le Pr Jérôme Lejeune.

❖ Difficultés observées dans la trisomie 21 :

Une apparence physique différente :

- ④ un visage plutôt plat et rond
- ④ un crâne petit
- ④ des yeux bridés
- ④ un nez court et les orifices des narines sont ouverts vers l'avant
- ④ une bouche petite, et une langue souvent grosse
- ④ des oreilles petites et rondes souvent un peu plus basses
- ④ des mains et des pieds plutôt petits, et un seul pli palmaire dans la paume des mains
- ④ une peau sèche

Malformation :

- ④ Diminution du tonus musculaire
- ④ Un développement psychomoteur plus ou moins retardé. La marche est acquise autour de 2 ans généralement.



- ⊙ Une croissance ralentie les premières années de la vie (taille définitive plus petite que la moyenne)

➤ Parfois, ils peuvent souffrir :

- ⊙ Une malformation cardiaque est présente chez 40% environ des personnes, mais à l'âge scolaire, celles-ci ont été opérées ou sont tolérées.
- ⊙ Une malformation digestive
- ⊙ Troubles hématologiques (leucémies)
- ⊙ Maladies auto-immunes (diabète...)

Autres :

- ⊙ Une déficience intellectuelle variable (QI).

Elle est liée au capital génétique mais aussi à l'éducation, à l'apprentissage, à l'environnement, à la possibilité d'être investi par sa famille et l'entourage, à la constitution d'un projet de vie. Comme pour tous les enfants, les données de QI ne peuvent être correctement interprétées si elles sont associées à d'autres évaluations (comportementales, adaptatives ...).

Chez les enfants trisomiques, les acquisitions se font plus lentement avec des paliers qui paraissent parfois longs et peuvent décourager l'entourage.

- ⊙ Une hypotonie et une fatigabilité variables sont toujours présentes.
- ⊙ Les enfants trisomiques ont plus souvent que les autres des troubles de la réfraction (myopie, hypermétropie) ou de convergence.

❖ Les différents degrés de la maladie

Il n'y a pas de degré mais une singularité due à l'héritage génétique des parents dont la personne est porteuse.

Le seul degré apparent est que la trisomie mosaïque affecte moins la personne dans son ensemble.

❖ Le diagnostique

Où? : Lors du suivi de la grossesse par le médecin gynécologue.

Quand ? : Lors des premières semaines, le dépistage prénatal a pour objectif, d'évaluer le risque pour le fœtus d'être porteur de cette anomalie.

Comment ? : Le premier examen est anodin puisqu'il repose sur une simple prise de



sang. Par contre, l'amiosynthèse présente un risque de fausse couche puisqu'il s'agit de pratiquer une ponction de liquide amniotique.

Pour qui ? : Proposé à partir de 35ans, il est remboursé par la Sécurité Sociale.

Pourquoi ? : Il permet une éventuelle interruption de grossesse (libre choix).

En Indre et Loire :

Le diagnostique se réalise à l'Hôpital Bretonneau. Pour un diagnostique détaillé, un caryotype est prescrit dans les jours qui suivent la naissance.

❖ Les soins

Une éducation précoce est à réaliser à partir de 3 ans (kiné, psychomotricité, orthophonie... peuvent se faire en libéral, aux CAMPS, au SESSAD du GEIST (Trisomie 21 -Indre et Loire).

Merci de se reporter au glossaire pour plus d'explications.

Il existe des soins plus détaillés selon les tranches d'âges (enfants, adolescents, et adultes). Pour cela, il faut se rendre dans des services spécialisés.

Par exemple, pour les enfants, il existe l'Hôpital Necker Enfants Malades à Paris.

En Indre-et Loire, vous trouverez, le CAMSP à l'Hôpital Clocheville à Tours.

Les cardiopathies de gravités diverses sont remarquées à la naissance, des leucémies pendant la petite enfance, des problèmes O.R.L, visuels, dermatologiques sont fréquents et demandent un suivi ainsi que des problèmes thyroïdiens chez les ados et les jeunes adultes.

Ados : il faut continuer les rééducations (orthophonie, psychomotricité, kiné) et le suivi médical (médecin traitant).

Adultes : il faut continuer un suivi selon les besoins (kiné, orthophoniemédecin traitant et spécialistes).

Claire Creskens, maman et Référent Trisomie 21

