

Trisomie 21 ou syndrome de Down

Qu'est-ce que c'est ?

Les premières descriptions de ce syndrome remontent au 19^{ème} siècle, mais l'origine chromosomique n'a été mise en évidence qu'en 1958 par les docteurs Raymond Turpin, Jérôme Lejeune et Marthe Gautier.

La trisomie 21 (ou syndrome de Down pour les Anglo-saxons) est une anomalie congénitale d'origine chromosomique qui se caractérise dans 95 % des cas par la présence d'un chromosome 21 surnuméraire d'où le nom de trisomie 21 libre. Le diagnostic de trisomie 21 ne peut être porté sans la confirmation par l'étude des chromosomes ou caryotype

Le chromosome 21 en plus donne à ces personnes des traits en commun, en général une diminution du tonus musculaire ou hypotonie et une déficience mentale, variables d'un individu à l'autre. Ces traits communs pourraient parfois faire oublier la singularité des personnes trisomiques qui ont aussi les caractéristiques génétiques de leurs familles puisqu'elles héritent des chromosomes de chacun de leurs parents comme tout autre individu. L'éducation permet de faire émerger leurs compétences et leurs singularités.

Cause

C'est au moment de la formation des ovules ou des spermatozoïdes, et donc bien avant la fécondation que se produit « l'accident génétique » responsable dans 95% des cas de la trisomie 21. Ce phénomène est accidentel, mais sa fréquence s'élève avec l'âge de la mère.

Si toutes les cellules de l'organisme ont 47 chromosomes on dit que la trisomie 21 est libre et homogène

Dans environ 1% des cas, la trisomie 21 est en mosaïque, c'est à dire que l'enfant a une double population cellulaire : l'une normale à 46 chromosomes et l'autre avec 47 chromosomes. Il est difficile de faire un pronostic évolutif pour ces personnes car la proportion de cellules trisomiques peut varier d'un organe à l'autre.

Dans 4 % des cas, la trisomie est secondaire à une translocation : le chromosome 21 supplémentaire étant attaché à un autre chromosome 13 ou 14, parfois un autre 21. Dans ces cas, un parent peut être porteur d'une translocation équilibrée (et dans ce dernier cas la trisomie 21 peut être héréditaire). C'est pourquoi un caryotype est proposé aux parents dans ce cas.

La symptomatologie des trisomies 21 libres, homogènes et celle des trisomies 21 par translocation sont identiques.

Il existe enfin des trisomies 21 partielles où seule une partie du chromosome 21 est en surnombre, résultant en général de la transmission déséquilibrée d'une anomalie qui est équilibrée chez un des parents. Les manifestations de ces trisomies partielles dépendent du fragment qui est en triple exemplaire.

Symptômes

Le diagnostic n'est pas toujours évident chez le nouveau-né. Il repose sur un ensemble de caractères jamais présents en totalité, mais qui donnent à tous ces nourrissons et ces enfants un " air de famille" :

- Un retard mental de degré variable (QI de 20 à 80 avec une moyenne à 50)
- Un retard psychomoteur : tenue assise vers 1 an, marche vers 2 ans, etc.
- Un caractère doux et affectueux ;
- Une petite taille ;
- Une nuque plate ;
- Un visage plat, rond avec un nez large ;
- Des fentes palpébrales obliques, l'angle externe étant plus haut que l'angle interne ;
- Un épicanthus (petit repli à l'angle interne de l'oeil) ;
- Des petites tâches blanches dans l'iris (Brushfield) ;
- Des petites oreilles peu ourlées ;
- Une petite bouche avec une langue qui a tendance à sortir ;
- Des petites dents d'apparition retardée ;
- Un cou court avec un excès de peau sur la nuque ;
- Une hypotonie musculaire ;

- Un gros ventre avec hernie ombilicale ;
- Un cinquième doigt court ;
- Un pli palmaire unique ;
- Des dermatoglyphes évocateurs (tri-radius en t", etc.) ;
- Un gros orteil très séparé du 2°.

Développement psychomoteur

Le développement psychomoteur est globalement ralenti. Les acquisitions sont gênées par l'hypotonie et l'hyperlaxité ligamentaire constantes. Durant les premiers mois de vie, ce sont des bébés affectueux, tranquilles, calmes, pleurant peu et dormant beaucoup. Ils marchent entre 2 et 3 ans et parlent vers 4 à 5 ans.

A partir de 6-7 ans, une instabilité motrice, intellectuelle et affective se fait jour. Ces troubles contrastent avec la phase de passivité qui précédait. L'enfant trisomique est un enfant gai aimant les contacts sociaux, gourmands mais susceptibles.

Le retard intellectuel est constant. Les acquisitions pédagogiques se limitent souvent aux rudiments de la lecture et de l'addition. L'enfant trisomique est particulièrement sensible au conditionnement.

Complications

Statistiquement, les enfants porteurs d'une trisomie 21 ont une nette tendance aux infections ORL. Les cardiopathies congénitales (canal atrio-ventriculaire, communication interventriculaire etc...), les leucoses aiguës, les infections respiratoires à répétition, les cataractes, les atrésies duodénales, la maladie de Hirschsprung semblent aussi plus fréquentes.

Traitement

On conseille l'école maternelle jusqu'à 5 ou 6 ans car l'émulation au milieu des autres enfants est bénéfique. Puis, l'enfant est dirigé vers un Institut Médico-Pédagogique (IMP) puis un Institut médico-Professionnel (IMPro). L'apprentissage manuel est possible.

Quelques chiffres

La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente.

Son incidence est la même dans tous les pays du monde, voisine de 1/650.

La fréquence de la trisomie 21 libre est liée à l'âge maternel ainsi sa fréquence est voisine de 1/1000 vers 30 ans – 1/400 à 35 ans, 1/200 à 38 ans, 1/50 à 43 ans.

Actuellement en France le nombre de conception d'enfants trisomiques augmente avec l'âge plus tardif de la maternité, mais aujourd'hui en France, il naît moins d'un enfant trisomique 21 pour 1 000 naissances, du fait du diagnostic prénatal.

Pour toutes les femmes à risque (femme âgée, existence de trisomie dans la famille etc.), l'amniocentèse permet un diagnostic prénatal et la possibilité d'une interruption de grossesse.