

DOWN SYNDROME PRENATAL/POSTNATAL EDUCATION

Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

La trisomie 21 est une anomalie chromosomique présente environ une fois sur 830 naissances vivantes.

Quelles sont les caractéristiques chromosomiques basiques de la trisomie 21 ?

Les gènes présents sur une copie surnuméraire du chromosome 21 sont la cause des caractéristiques associées à la trisomie 21. Chaque cellule humaine comporte ordinairement 23 paires de chromosomes distincts. Chaque chromosome porte des gènes nécessaires à un développement et à un entretien adéquat de notre corps. Lors de la conception, un individu hérite de 23 chromosomes de sa mère (via l'ovule) et de 23 chromosomes de son père (via le spermatozoïde).

Toutefois, une personne hérite parfois d'un chromosome supplémentaire d'un de ses parents. Pour la trisomie 21, un individu hérite la plupart du temps de deux copies du chromosome 21 de sa mère et d'un chromosome 21 de son père pour un total de trois chromosomes 21. La trisomie 21 est causée par l'héritage de trois chromosomes 21, d'où son nom. Environ 95 pour cent des individus atteints de trisomie 21 héritent d'un chromosome 21 surnuméraire.

Quels sont les facteurs de risque liés à la conception d'un enfant trisomique ?

Le seul facteur de risque bien connu lié à la conception d'un enfant trisomique est l'âge maternel avancé. Plus la femme est âgée lors de la conception, plus le risque de concevoir un enfant trisomique augmente.

Les parents ayant conçu un enfant trisomique ont un pour cent plus de chance de concevoir un autre enfant trisomique. Si un parent est porteur de la translocation du chromosome 21, le risque augmente. Les femmes trisomiques présentent 50 pour cent de risque de concevoir un enfant atteint de trisomie 21. Si le père est trisomique, le risque de concevoir un enfant trisomique est également accru.

Quelles sont les traits et les symptômes caractéristiques associés à la trisomie 21 ?

Bien que la sévérité de la trisomie 21 soit de légère à accrue, la plupart des individus trisomiques présentent des traits caractéristiques largement reconnus. Ils comprennent :

- un visage et un nez aplatis, un cou court, une petite bouche avec parfois une grosse langue protubérante, de petites oreilles, des yeux bridés vers le haut pouvant comporter de petits plissements sur le coin interne (pli épicanthique) ;
- des taches blanches (taches de Brushfield) présentes sur la partie colorée de l'œil (iris) ;
- des mains courtes et larges avec des doigts courts et une ligne simple sur la paume, les premiers et seconds orteils largement séparés, des plis de la peau plus fréquents ;
- tonicité musculaire faible et ligaments lâches ; et



- développement et croissance retardés, hauteur inférieure à la moyenne, échec pour lire, objectifs développementaux non atteints.

Qu'en est-il du déficit cognitif de la trisomie 21 ?

La trisomie 21 est la cause majeure du déficit cognitif (problèmes de réflexion et d'apprentissage). Le développement cognitif est souvent retardé. Tous les individus trisomiques présentent des difficultés d'apprentissage légères à sévères qui durent tout au long de leur vie. La raison pour laquelle la présence d'un chromosome 21 surnuméraire entraîne un déficit cognitif n'est pas claire. La taille moyenne du cerveau des trisomiques est petite. Certains scientifiques ont découvert des altérations dans la structure et la fonction de certaines zones du cerveau comme l'hippocampe et le cervelet. L'hippocampe, responsable de l'apprentissage et de la mémoire est particulièrement affecté. Les scientifiques utilisent des études humaines et des modèles animaux de la trisomie 21 pour déterminer les gènes spécifiques du chromosome 21 surnuméraire entraînant les différents aspects du déficit cognitif.

Quelles sont les autres troubles associés à la trisomie 21 ?

Troubles cardiaques : En plus du déficit cognitif, les troubles médicaux les plus fréquents associés à la trisomie 21 sont des malformations cardiaques congénitales. Environ la moitié des trisomiques naissent avec une malformation cardiaque. Certains bébés nécessitent une intervention chirurgicale peu de temps après la naissance afin de corriger ces malformations cardiaques.

Troubles gastrointestinaux : La trisomie 21 est souvent également associée à des troubles gastrointestinaux, en particulier l'atrésie œsophagienne, la fistule œsotrachéale, l'atrésie ou la sténose duodénale, la maladie de Hirschsprung, et l'imperforation anale. Les individus trisomiques présentent un risque plus élevé de développer une maladie cœliaque. Une chirurgie correctrice est parfois nécessaire pour traiter les problèmes gastrointestinaux.

Cancer : Certains types de cancer sont plus répandus chez les trisomiques, comme la leucémie aiguë lymphoblastique (un cancer du sang), la leucémie myéloïde et le cancer des testicules. Par contre, on rencontre rarement de tumeurs solides dans cette population.

D'autres troubles médicaux comprennent : perte d'audition, infections fréquentes de l'oreille (otite moyenne), thyroïde hypoactive (hypothyroïdie), instabilité de la colonne cervicale, déficience visuelle, apnée du sommeil, obésité, constipation, spasmes infantiles, crises épileptiques, démence et maladie d'Alzheimer d'apparition précoce.

Environ la moitié des individus trisomiques présentent des maladies psychiatriques ou comportementales coexistantes, telles que : troubles du spectre autistique, trouble d'hyperactivité avec déficit de l'attention (THADA), dépression, troubles du mouvement stéréotypé et trouble obsessionnel-compulsif.

Comment est gérée la trisomie 21 ?

Bien que la cause génétique de la trisomie 21 soit connue, aucun remède n'existe actuellement. Grâce aux avancées technologiques, les scientifiques commencent progressivement à comprendre quel gène présent dans les trois copies est responsable des caractéristiques particulières à la trisomie 21 ; mais cela prendra plusieurs années pour comprendre entièrement l'interaction complexe entre les différents gènes. La recherche de nos jours est principalement axée sur la compréhension des causes du déficit cognitif de la trisomie 21 et sur la découverte de thérapies potentielles pouvant améliorer l'apprentissage.

Une chirurgie correctrice est nécessaire pour certains individus afin de traiter les malformations cardiaques, les irrégularités gastrointestinales et d'autres troubles médicaux. Des contrôles médicaux réguliers doivent être prévus pour détecter d'autres troubles tels que déficience visuelle, infections de l'oreille, perte de l'audition, hypothyroïdie, obésité et autres troubles médicaux.

Qu'en est-il d'une intervention précoce et de l'intégration éducative des trisomiques ?

Comme pour tous les bébés, il est très important de stimuler, encourager et éduquer les enfants trisomiques depuis la petite enfance. Des programmes pour jeunes enfants avec besoins spécifiques sont offerts dans la plupart des communautés. Des

programmes d'intervention précoce, y compris une physiothérapie, une ergothérapie et une orthophonie peuvent s'avérer très utiles.

Quels sont les besoins des enfants trisomiques préscolaires et d'âge de la maternelle ?



Comme tous les enfants, les enfants trisomiques profitent pleinement d'une capacité à apprendre et explorer dans un environnement sûr et encourageant. Le fait d'être inclus dans la vie familiale, communautaire et préscolaire aide un enfant trisomique à développer toutes ses potentialités.

Bien que son développement social et l'apprentissage social soient souvent très bons, son développement dans d'autres sphères comme la motricité, la parole et le langage est souvent retardé. La plupart des enfants trisomiques finissent par atteindre les objectifs développementaux mais des difficultés d'apprentissage légères à sérieuses persistent tout au long de leur vie.

En général, les enfants trisomiques sont plus susceptibles de tomber malade et de présenter des déficiences visuelles et auditives ; ce qui peut contribuer aux difficultés d'apprentissage de l'enfant. Des contrôles médicaux réguliers sont très importants. Certains enfants présentent des retards développementaux plus sévères. Ceci peut provenir d'affections médicales ou psychiatriques coexistantes comme des crises épileptiques, l'autisme ou le THADA.

RESSOURCES:

1. National Down Syndrome Society - <http://www.ndss.org/>
2. National Down Syndrome Congress - <http://www.ndscenter.org>
3. March of Dimes – <http://marchofdimes.com>
4. Centers for Disease Control - <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html>
5. American Academy of Pediatrics – <http://www.aap.org>
6. PA Special Kids Network - <http://www.health.state.pa.us/skn>
7. PA Department of Education – http://www.pde.state.pa.us/portal/server.pt/community/pennsylvania_department_of_education/7237
8. PA Department of Health - <http://www.helpinpa.state.pa.us/HelpInPA/agencysearch.aspx>