



# TRISOMIE 21

Dr Tanguy Martin-Denavit

Dr Patrice Bouvagnet

# TRISOMIE 21 (T21)

Appelée aussi syndrome de DOWN ou mongolisme

Anomalie chromosomique la plus fréquente (1/700 naissances)

La cause la plus fréquente de retard mental en France

Rattachée à un chromosome 21 surnuméraire en 1959



# TRISOMIE 21 (T21)

Risque plus grand avec l'âge maternel :

- 1/1500 à 20 ans
- 1/900 à 30 ans
- 1/111 à 40 ans

Age de l'indication d'amniocentèse en France : 38 ans

2/3 des T21 naissent de femmes de moins de 38 ans

## TRISOMIE 21 (T21)

### DIAGNOSTIC POST-NATAL :

Naissance à terme, poids normal

Aspect du visage évocateur :

Tête ronde, petite, nuque plate, profil plat

Yeux bridés, écartés

Oreilles rondes petites, basses

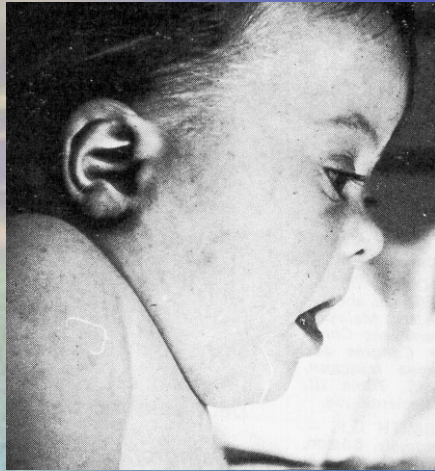
Bouche petite, langue protruse, plicaturée

Premières dents apparaissent tard

Mains caractéristiques :

Doigts courts, larges, clinodactylie, pli palmaire unique





TRISOMIE 21

## Signes neurologiques :

Hypotonie axiale et segmentaire

Développement psychomoteur ralenti mais continu  
même à l'âge adulte

	Âge moyen
Position assise	11 mois
Marche	2 ans
Langage, 1ers mots	2 ans
Boire au verre	2 ans
S'habiller	7 ans
Propreté	3 ans



# EVOLUTION

- Retard mental

Facultés de raisonnement abstrait touchées, affectivité, sociabilité conservée

Scolarisation en maternelle recommandée

Aide possible par auxiliaire d'intégration

En primaire : classes intégrées ou CLIS puis IMP, puis IMPro

Orientation décidée en commission CDES qui dépend de la DRASS (dossier scolaire, médical, souhaits des parents et possibilités locales)

Activité professionnelle : travaux manuels en milieu protégé

CDES : Commission Départementale d'Education Spéciale ; CLIS : Classe d'Intégration Scolaire ;  
DRASS : Direction Régionale de l'Action Sanitaire et Sociale ; IMP : Institut MédicoPédagogique

## COMPLICATIONS MEDICALES :

- Malformations cardiaques :

- Le plus souvent CAV
- 40% des T21 ont un CAV, 60% des CAV ont une T21
- En général, CAV complet sans obstruction sur le coeur gauche, intervention jeune.

Puberté précoce, filles fécondes

- Malformations digestives (12%) : sténose duodénale, mégacolon, atrésie anale. Constipation fréquente
- Malformations urinaires (rares)
- Hypothyroïdie : à surveiller chez enfants qui dorment, fatigués, ralenti
- Infections ORL fréquentes : attention risque surdit 
- Problèmes visuels fréquents : lenteur d'accomodation (en tenir compte pour la lecture, l'interprétation d'images)



## COMPLICATIONS MEDICALES :

### Puberté précoce, filles fécondes

- Peau sèche et fragile : mains et pieds craignent le froid
- Dents : apparaissent tard, pousse anarchique : hygiène dentaire et prise en charge orthodontique
- Croissance lente, mais risque de surpoids (diminution de l'activité physique et grignotage)
- Petite taille adulte
- Puberté aux âges habituels, filles fécondes (pb de contraception)
  
- Vieillesse précoce
  
- Risque de leucémie

A noter :

- Plus on s'éloigne de la naissance, plus la différence entre enfants trisomiques 21 et enfants ordinaires s'accroît.
- La période séparant deux stades d'acquisition est plus longue chez les enfants trisomiques.
- Progression si stimulation.

Le développement psychomoteur des enfants trisomiques est conditionné à un bon niveau d'équipement neurologique, à la capacité de l'environnement humain à communiquer (on pense d'abord avec la pensée de l'autre).

- Penser à leur laisser le temps.
- Chaque enfant porteur d'une trisomie 21 est unique comme l'est chaque enfant ordinaire.



# PRISE EN CHARGE DE L'ENFANT TRISOMIQUE 21 :

## Sociale :

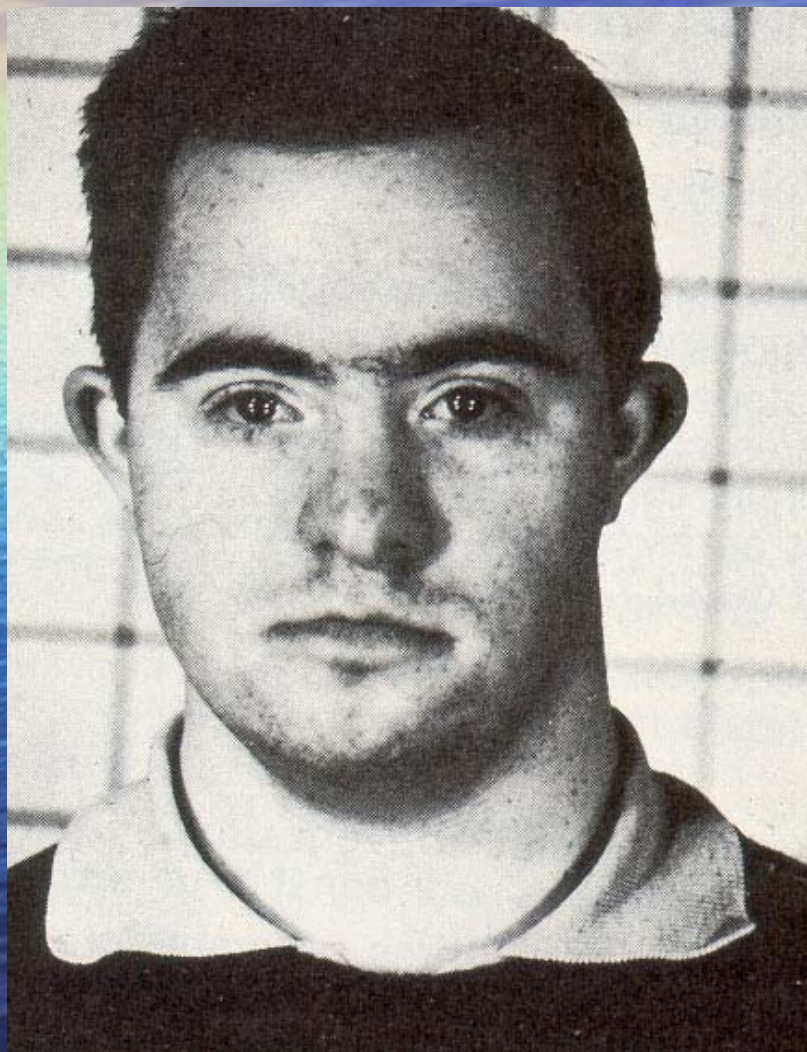
- Prise en charge à 100%
- Allocation d'Education Spéciale
- Carte d'invalidité
- Associations de parents : GEIST 21, FAIT 21, REFLET 21
- Prise en charge précoce avant 1 an :
  - Psychomotricien
  - Kinésithérapie
  - Orthophonie

## DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 PENDANT LA GROSSESSE

- Amniocentèse pour l'étude du caryotype foetal
  - Entre 14 et 18 SA
  - Résultat en 15 j à 3 semaines
  - Risque de fausse-couche 0,5%
- Indications de prise en charge :
  - Âge maternel  $\geq$  38 ans (risque  $\sim$ 1/100)
  - Antécédent d'enfant porteur de trisomie 21 (risque 1%)
  - Parent porteur porteur de translocation ou remaniement chromosomique équilibré
  - Marqueurs sériques maternels élevés (risque  $>$  1/250)  
Dosages hormonaux dans le sang maternel entre 15 et 17 SA



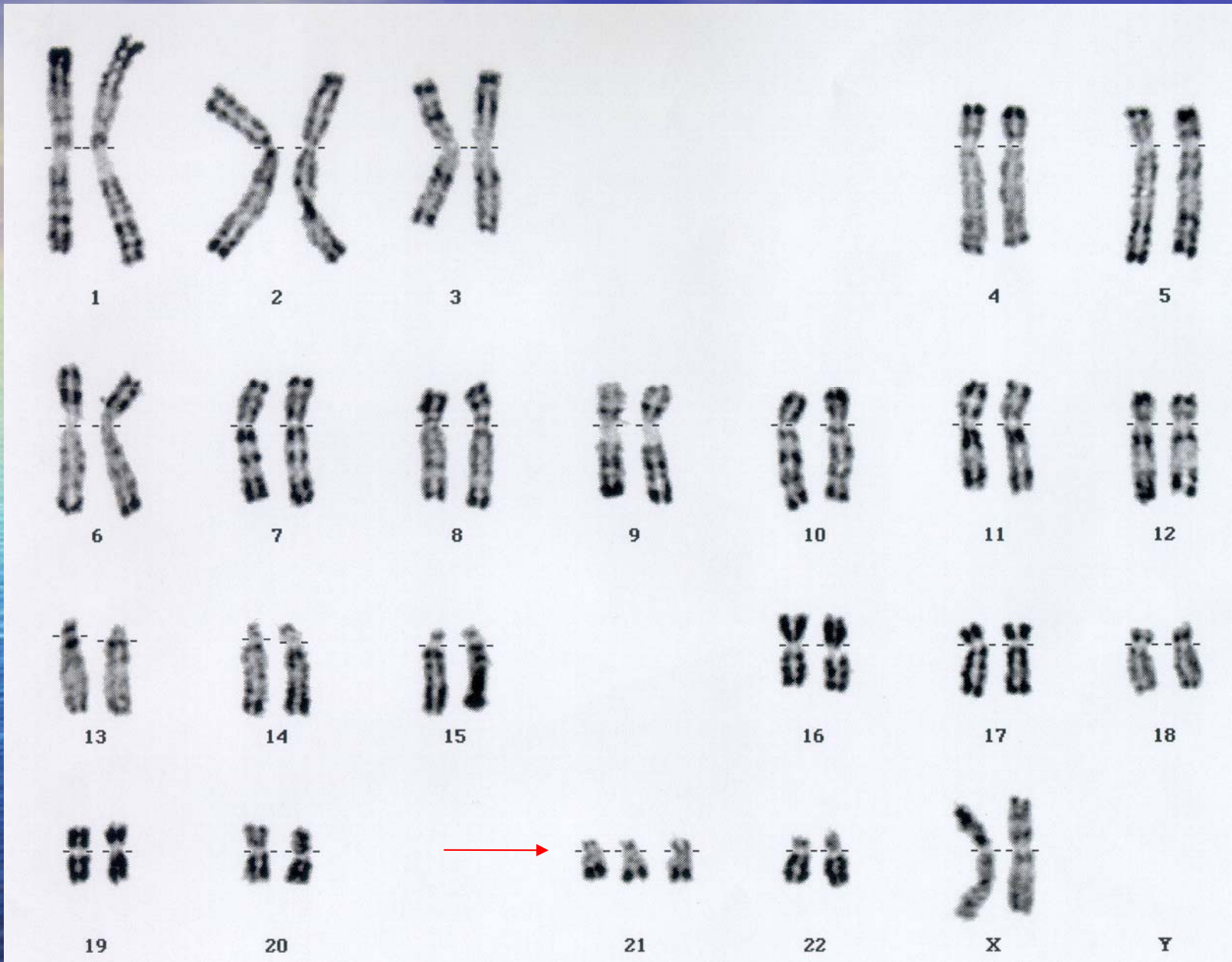
# TRISOMIE 21



# ETUDE CYTOGENETIQUE

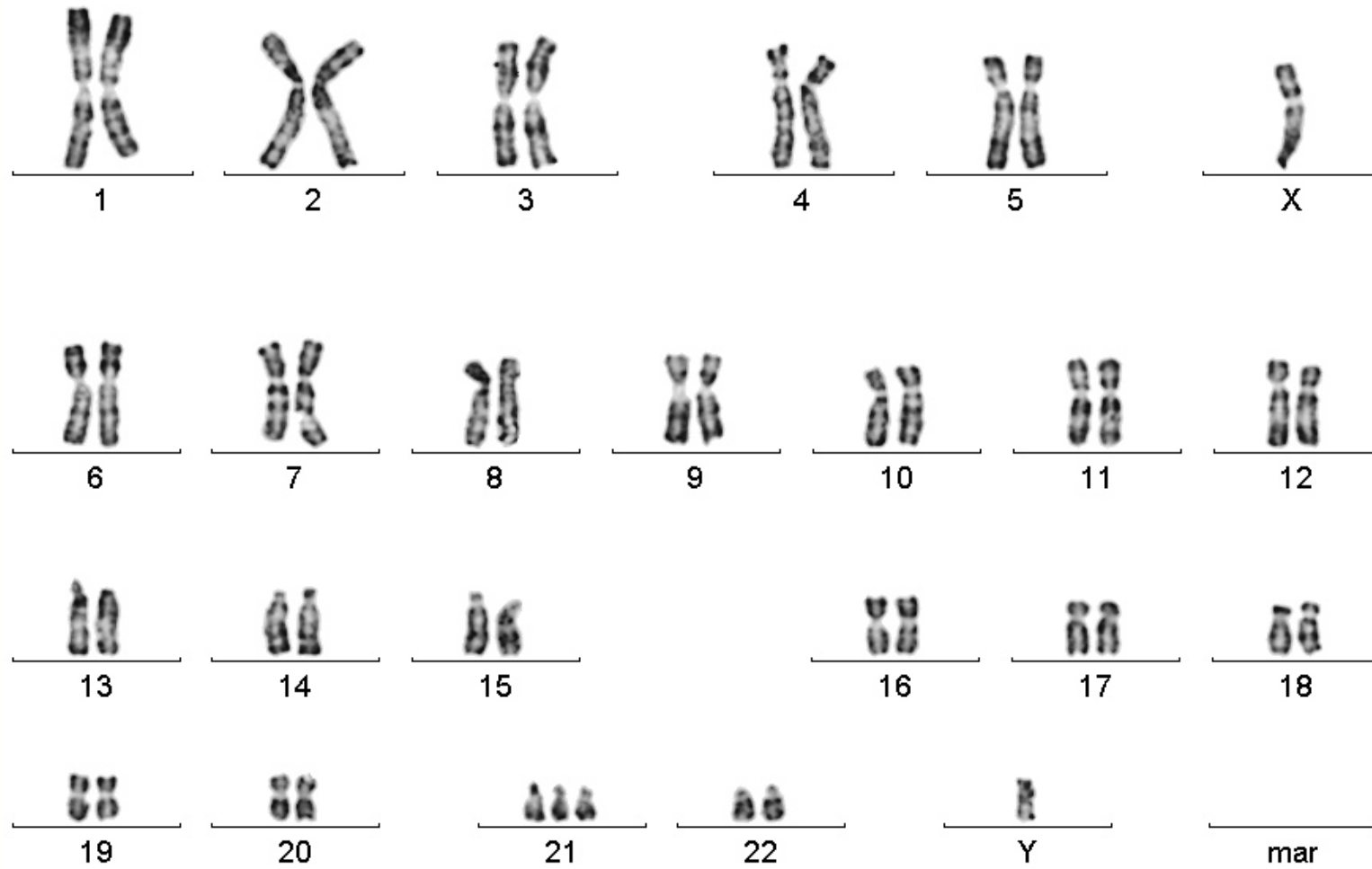
- 47,XX,+21 ou 47,XY,+21 (95 % des cas) : trisomie libre, homogène
- Translocation déséquilibrée robertsonienne (3 % des cas)
- Mosaïque (2 % des cas)



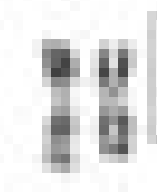
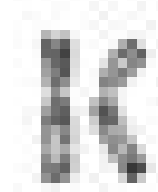
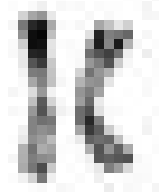


# TRISOMIE 21

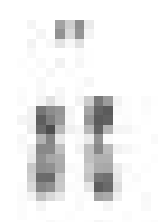
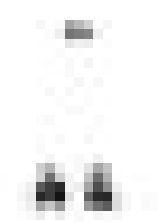
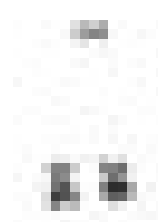
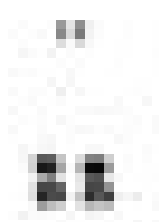
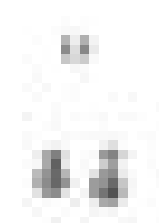
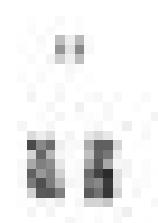
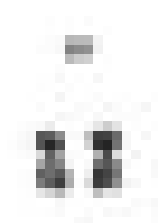
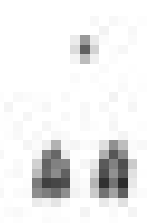
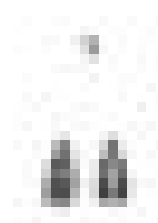
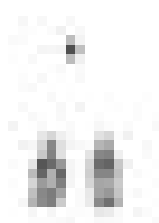
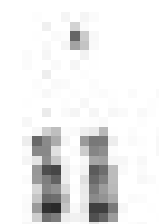
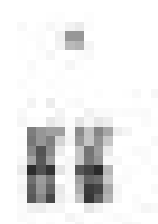
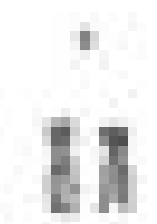
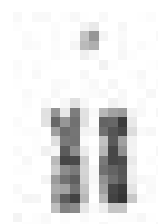
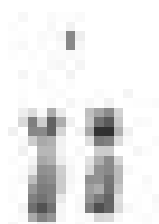
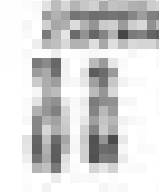
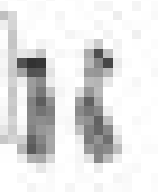
# Trisomie 21







Trisomie 21 par translocation 21-21  
 Pseudo-trisomie 21 (47,XX,+21)



TRISOMIE 21 par t(21;21)