

Trisomie 21

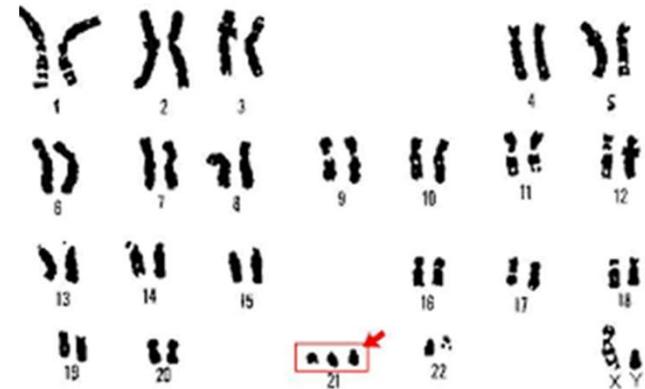
MD Morard

L'Escale service de MPR pédiatrique

Cours MKDE – 01/2025

Définition

- Anomalie chromosomique correspondant à la présence, en totalité ou en partie (rare), d'un chromosome 21 supplémentaire



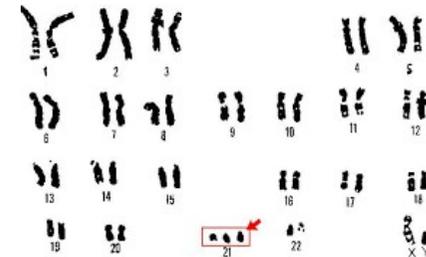
- Risque de survenue **identique** dans toutes les populations sans différence ethnique
- Incidence dépend de :
 - âge maternel
 - Politique de dépistage/diagnostic prénatal
 - Taux d'IMG

Epidémiologie

- Incidence :
 - 1/700 naissances ds le monde
 - En France : 1/2000
- **1^{ère} cause** de déficience intellectuelle dans le monde
- En France : IMG dans 90-97% des cas

Confirmation diagnostique

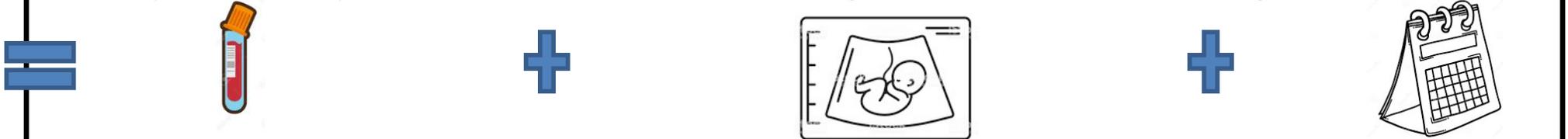
- Anténatal : Caryotype foetal
 - Examen indispensable
 - Pas de signe clinique pathognomonique
 - Permet de guider le conseil génétique
- A la naissance : Caryotype constitutionnel sur Lc circulants
 - Cardiopathie, morphotype évocateur, hypotonie axiale
- Conseil génétique
 - Si ATCD personnel ou familial de T21
 - Si diagnostic prénatal ou à la naissance de T21
 - Si patient(e) porteur(se) de T21
 - Fertilité plutôt conservée chez la femme (proba de transmission 33% en pratique, 50% en théorie)



Dépistage pré natal

- **Calcul de risque de T21** => évalue une probabilité

= marqueurs sériques (T1 ou T2) + clarté nucale/longueur cranio caudale + âge maternel



❖ Obligatoirement proposé, choix de le réaliser

- Seuil de **positivité** : $\geq 1/50$
 - risque accru de T21 et proposition de vérification du caryotype foetal
 - Risque de Faux négatif persistant
- Seuil entre 1/1000 et 1/50 : test complémentaire sanguin (ADN LC T21) non invasif)
 - Si positif : caryotype foetal
- IMG pour raison foetale
 - Demandée par le couple

Annonce diagnostique

- Consultation dédiée
- En binôme, psychologue présente idéalement
- En prénatal
 - Explication du diagnostic et ses implications
 - Possibilités des soins, suivi & accompagnement
 - Discussion sur les options du couple
 - Temps de réflexion à prendre
 - Rencontre d'équipe spécialisée dans le suivi / associations patients
- En post natal
 - Explications diagnostic et ses implications
 - Dépistage des malformations/pathologies associées
 - Information sur les aspects médico sociaux / Associations patients
 - Conseil génétique
 - Orientation vers équipe pluridisciplinaires spécialisées

Complications et évolution

- **Hypotonie & Hyperlaxité**

=> L'hypotonie participe au retard des acquisitions motrices mais n'en est pas la seule cause

- **Esperance de vie tend à se rapprocher du sujet sain**

(60 ans en 2019)

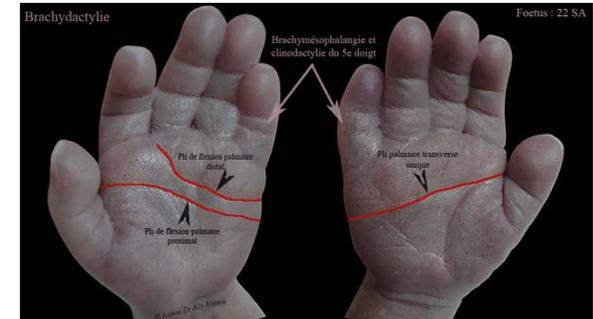
- **Suivi médical adapté annuel, dans un centre de compétence/référence**

- **Suivi néonatal et tout au long de l'enfance, qui permet d'estimer la trajectoire développementale**
- **Continuer à l'âge adulte**

!!! DOULEUR

Présentation clinique

- Symptômes les + svt rencontrés
 - **Hypotonie dès la naissance**
 - **Déficiência intellectuelle (DI)**
- En période néonatale
 - Profil plat, nuque plate avec excès de peau
 - Absence du reflexe de Moro
 - Fentes palpebrales obliques en haut et en dehors
 - **Hyperlaxite articulaire et cutanée**
 - Visage rond avec un crane petit et rond
 - taches de Brushfield sur l'iris
 - une tendance a la protrusion de la langue qui est plicaturee
 - mains un peu carrees avec excès de peau, des doigts courts, pli palmaire transverse unique



Présentation clinique: malformations

Certaines malformations sont plus fréquentes

Cardiaques (40 à 50% des cas).

- Canal atrio-ventriculaire (CAV) ++
- Communication interventriculaire (CIV),
- Communication interauriculaire (CIA),
- La tétralogie de Fallot
- La persistance du canal artériel.

Elles sont la première cause de mortalité dans l'enfance .

A l'âge adulte risque de prolapsus mitral, régurgitation aortique, HTAP

Présentation clinique: malformations

Digestif (10 à 20%) :

- Malformations digestives (atrésie duodénale, atrésie de l'œsophage, Hirschsprung (megacolon aganglionnaire),
- Maladies et complications : RGO (28 à 64%), maladie coeliaque
- Susceptibilité à des atteintes hépatiques (VHB)
- Tendance à la **constipation**

Urologique

Dilatation des cavités pyélocalicielles

Reflux vésico urétéral

Présentation clinique: malformations

Ophthalmo (75% < 65ans)

- **Cataracte congénitale** (1 à 2% des cas)
- Les simples troubles de réfraction sont fréquents.
- + de cataractes séniles et précoces
- Strabisme

=> Suivi régulier indispensable au long de la vie

Présentation clinique: malformations

ORL (60%)

- Malformations de l'oreille moyenne et interne
 - Dysfonction trompe d'Eustache
- => **risque augmenté d'otites**, souvent séreuses
- **Baisse audition !!**
 - Surveillance impérative et régulière

Bucco dentaire

- perturbation précoce des fonctions orales (suction, mastication, déglutition) : **trouble de l'oralité**
- Hypotonie bucco faciale : pseudo macroglossie => **Rééducation ++**
- Dymorphose dento faciale => attitudes posturales inhabituelles => **trouble mastication**
- **Guidance parentale précoce + rééducation orthophonique précoce**
- **Bilan orthodontie** avant 12-13 ans

Développement psychomoteur (1)

- **Déficience intellectuelle modérée** > légère ou sévère
- **Retard des acquisitions psychomotrices**
- **Bonnes habiletés sociales et adaptatives**
- Langage retardé
 - Perturbe les interactions précoces avec entourage
 - **Temps de latence ++** à prendre en compte
- Communication : gestes, expressions faciales, vocalisations
 - 1^{er} mots vers 3 ans, 1eres phrases vers 5 ans, progression à l'âge adulte
 - **Accompagnement précoce en orthophonie**
 - Communication Alternative Augmentée : meilleure compréhension qu'oralisation

Développement psychomoteur (2)

- Sd dysexecutif
 - Faible mémoire W et verbale à court terme
 - Préservation mémoire visuo spatiale

 - Motricité très retardée
 - **Hypotonie axiale**
 - Assise entre 9-12M
 - Marche svt entre 2-3ans (jusqu'à 6ans)
- => PEC kiné et psychomot vers 3-6mois

Présentation clinique: troubles associés

Endocriniens

- **Obésité** (60 à 70% des adultes)
- Les **atteintes thyroïdiennes** + fréquentes
- **Le diabète sucré** (insulinodépendant type AI) + fréquent
- petit retard de croissance intra utérin, mais modéré. Ensuite, la croissance se poursuit généralement entre -2 et -3 DS avec une taille finale d'environ 160 cm chez l'homme et 145 cm chez la femme.
- Puberté : période habituelle ; Ménopause : avancée
- Fertilité : diminuée, surtout chez l'homme ms manque de données objectives

Prédisposition à des pathologies

Hématologique

- 10% cas syndrome myéloprolifératif transitoire, parfois asymptomatique
- **Risque de leucémie** lymphoïde/myéloïde (X10 à 20 que population ordinaire)
- Risque de la plupart des tumeurs solides : diminué (hormis pour le cancer du testicule)

Prédisposition à des pathologies

Ostéo-articulaire:

- **Laxité articulaire augmentée:**
 - luxation de hanche (n'empêche pas la marche!), ostéochondrite, epiphysiolyse !!!
 - le genu valgum, instabilité fémoro-patellaire,
 - les pieds plats, et l'hallux valgus ou varus
 - Sd Canal carpien
 - scoliose ++
- **Hypermobilité & instabilité** atlanto axiale et atlanto occipitale
 - Examens neurologiques
 - Risque en effet est celui d'une myélopathie cervicale C1/C2 / Compression médullaire
 - Radiographies peuvent parfois dépister quelques anomalies: malformations vertébrales (avant AG ou pratique sportive)
- **L'arthrose** est plus précoce
 - risque de compression nerveuse à l'âge adulte

Prédisposition à des pathologies

Respiratoires

- Il existe un **surcroît d'infections broncho-pulmonaires ou ORL** (otites)
- **Troubles du sommeil**
- **SAOS** (sd apnée opstructive du sommeil) (30 à 50 %, tant chez l'adulte que l'enfant).

Cause de l'obstruction : hypotonie oro-laryngée et l'obésité

=> appareillage bien accepté (améliore fatigue, somnolence diurne..)

Prédisposition à des pathologies

Neurologiques

- **Régression cognitive**
 - Chez ado ou jeune adulte => perte acquisition et autonomie
 - Récupération ds 50% des cas
 - Éliminer comorbidités
- **Epilepsie**
 - Sd de West
 - Peut signer une entrée dans la démence !!
- **AVC**
 - Plutôt origine embolique

Vieillesse

- Déclin cognitif physiologique + précoce
- Démence de type Alzheimer fréquente
 - dès l'âge de 40 ans *Bayen et al., 2018*
- Eliminer autres pathologies sous jacentes (SAOS, endocrinienne, épilepsie, douleur..)
- Facteurs protecteurs à encourager
 - Mesures hygiéno diététiques
 - Stimulations socio-relationnelles
 - APA, poids

Présentation clinique: troubles associés

Comportement

- Tout changement => expression d'une douleur ou mal être

⇒ A BILANTER

- Fréquence + importante de TSA que ds pop générale (5 à 39%)
- Association fréquente au TDHA
- Tbles du comportement ≠ Tbles psychiatriques
 - désordres somatiques ou des conditions de vie/environnement
 - PEC précoce des troubles du dvpmt de la communication
 - Attendre 3 ans pr évoquer tbles psy

La douleur

Sensibilité à la douleur, mais perception plus lente et moins précise + **moins bonne expression**

⇒ - de plaintes

⇒ + de difficultés à verbaliser le ressenti & à localiser le problème



Retards de prise en charge préjudiciables

⇒ dépistage systématique des complications, examen clinique complet

PEC rééducative

- PEC rééducative précoce, dès 3-4 mois => favoriser la **meilleure autonomie et insertion sociale possible en milieu ordinaire**
- La kinésithérapie
 - Acquisitions motrices en lien avec dvpmt PM de l'enfant
 - Entretien marche et transferts/**capacités fonctionnelles** (tapis roulant)
 - Maintien/reprise **activité physique régulière** (bénéfices sur capacités motrices, intellectuelles, dextérité, mémoire ; diminue activité oxydative)
 - Travail de **l'équilibre**, proprioception (intérêt W par vibrations)
 - **Renforcement musculaire** (bénéfices sur densité osseuse)
 - Utilisation des **nouvelles technologies**

PEC rééducative

- La kinésithérapie est souvent arrêtée à l'âge de la marche alors que les bénéfices à la poursuivre sont majeurs :
 - sur la tonicité et la motricité globale,
 - la motricité fine,
 - l'acquisition de l'équilibre,
 - la tonification bucco-faciale.
 - la fonction respiratoire
- Elle prépare aussi à la pratique régulière d'activités physiques/maitrise du poids
- Indispensable de faire régulièrement un bilan moteur et statique pour surveiller l'évolution orthopédique et les capacités motrices

PEC rééducative

- **Accompagnement en psychomotricité**
 - Aider l'enfant à percevoir et connaître son corps pour ses conduites motrices et expressives
 - Attention portée sur l'adaptation de l'enfant au sein de la collectivité, sa compréhension des situations sociales, sa capacité à construire sa place dans les jeux
 - A l'adolescence : objectif d'autonomie ou d'accompagnement plus global
- **Accompagnement en orthophonie**
 - la moitié des personnes porteuses de trisomie 21 sont capables d'accéder à la lecture et l'écriture et à une assez bonne autonomie
 - Communication à mettre en place, selon chaque potentiel
 - Guide les parents pour l'utilisation de stimulations, permettant à l'enfant de devenir interlocuteur (tout en restant « parents »)
 - Différentes méthodes (langage signé, makaton..), différentes périodes de vie (accompagnement scolaire, professionnel..)

PEC rééducative

- **Accompagnement psychologique**
 - De la famille (groupes de parole parents et fratrie..)
 - De la construction de la personne (évaluations objectives et répétées des compétences, difficultés, habiletés sociales) pour aider la construction du projet de vie
- **Accompagnement éducatif**
 - Centré sur les milieux de vie de la personne
 - Information donnée aux professionnels de ces milieux de vie (réassurance sur leur compétence, aide pour adapter le milieu ordinaire)
 - Etre vigilant au développement de relations sociales des patients T21, construction d'un cadre relationnel positif
- **Scolarisation en milieu ordinaire ++** (loi pour l'égalité des chances du 11 février 2005)
 - Dossier MDPH, projet de vie ..

PEC rééducative

	0-12 mois	1-5 ans	5-10 ans	Adolescence	Adulte
Paramédical	<ul style="list-style-type: none"> • Orthophonie systématique / CAA • Kinésithérapie systématique • Psychomotricité systématique • Suivi psychologique global personnel et familial 	<ul style="list-style-type: none"> • Orthophonie systématique / CAA • Kinésithérapie systématique/ergothérapie selon les besoins • Psychomotricité • Orthoptie (si besoin et sur indication) • Suivi psychologique global personnel et familial 	<ul style="list-style-type: none"> • Orthophonie systématique / CAA • Kinésithérapie/ergothérapie selon les besoins • Psychomotricité le plus souvent • Orthoptie (si besoin et sur indication) • Suivi psychologique global personnel et familial 	<ul style="list-style-type: none"> • Orthophonie en séquentiel / CAA • Kinésithérapie/ergothérapie selon les besoins • Orthoptie (si besoin et sur indication) • Suivi psychologique global personnel et familial 	<ul style="list-style-type: none"> • Orthophonie en séquentiel / CAA • Kinésithérapie/ergothérapie selon les besoins • Suivi psychologique global personnel et familial

CONCLUSION

- **Mieux vaut prévenir que guérir**
- Accompagnement adapté et régulier
 - Rééduc & pluridisciplinarité
 - => **stimuler les habiletés** sociales et adaptatives
 - **Suivi médical des malformations & dépistage des pathologies** risquant de se développer
- L'autonomie : à encourager/préserver à tout prix
 - **Attention à l'isolement sensoriel =>** suivi médical et corrections (ophtalmo/ORL) + kiné+ orthophonie + psychologue
- Vigilance aux changements de comportement, **penser à éliminer DOULEUR**