INFO SANTÉ

Trisomie 21

paru le 20/05/2020 • adapté au contexte belge francophone • dernière adaptation de contenu le 04/03/2022 • dernière vérification de mise à jour le 04/03/2022

Un guide-patient est un outil réalisé pour vous aider à faire des choix pour votre santé. Il vous propose des informations basées sur la recherche scientifique. Il vous explique ce que vous pouvez faire pour améliorer votre santé ou ce que les professionnels peuvent vous proposer lors d'une consultation. Bonne lecture !

De quoi s'agit-il ?

La trisomie 21 est une maladie génétique. Avant, on l'appelait le syndrome de Down ou mongolisme.

La trisomie 21 se caractérise par un déficit intellectuel, des traits physiques particuliers, des malformations et des problèmes de santé variés.

Le plus souvent, c'est la présence de 3 chromosomes 21 qui cause la trisomie. Nous avons normalement 23 paires de chromosomes, donc 2 chromosomes 21. Une personne atteinte de trisomie 21 a 3 chromosomes 21. Il s'agit donc d'une anomalie génétique. Cet accident génétique se produit lors de la division cellulaire, avant la fécondation de l'ovule par le spermatozoïde, ou juste après la fécondation, pendant la formation de l'embryon.

Rarement, c'est un autre problème génétique qui cause cette maladie. Par exemple, un morceau du chromosome 21 apparaît également sur un autre chromosome, généralement le chromosome 14. C'est une maladie héréditaire. Dans ce cas, un des 2 parents est porteur.

Quelle est sa fréquence ?

La trisomie 21 est la maladie génétique la plus fréquente chez les nouveau-nés. En Europe, la trisomie 21 touche environ 1 nouveau-né sur 900.

Plus l'âge de la maman augmente, plus le risque d'avoir un enfant atteint de trisomie 21 augmente.

- si la mère a moins de 30 ans au moment de la grossesse, il y a moins d'une chance sur 1000 que son bébé soit porteur d'une trisomie 21 ;
- si la mère a plus de 40 ans au moment de la grossesse, il y a plus qu'une chance sur 100 que son bébé soit porteur d'une trisomie 21.

Quels sont les signes d'une trisomie 21 ?

La trisomie 21 se caractérise par un déficit intellectuel, des traits physiques particuliers, des malformations et des problèmes de santé variés.

Une personne porteuse d'une trisomie 21 ne présente pas forcément tous les signes d'une trisomie 21. Par ailleurs, certaines caractéristiques sont présentes à la naissance, comme les malformations, alors d'autres caractéristiques apparaissent plus tard. Une personne porteuse d'une trisomie 21 peut présenter les signes suivants.

Signes physiques

- des yeux bridés (épicanthus),
- un nez aplati,
- une petite bouche,
- des mains larges,
- une nuque épaisse.

Développement de l'enfant

Le développement physique et intellectuel est plus lent. Les enfants porteurs d'une trisomie 21 sont plus petits, et leur courbe de croissance est différente.

Malformations cardiaques

Presque 1 enfant porteur d'une trisomie 21 sur 2 présente un risque de malformation cardiaque à la naissance. Chaque bébé porteur ou suspect de trisomie 21 doit donc passer une échographie du cœur (échocardiographie) et un électrocardiogramme (ECG, l'enregistrement de l'activité électrique du cœur) au cours des premières semaines de vie.

Vision

Les problèmes peuvent être :

- une mauvaise vision de près ou de loin,
- des yeux qui louchent (strabisme),
- une cataracte.

Ces problèmes sont très fréquents. Un suivi régulier par un spécialiste des yeux (ophtalmologue) est nécessaire.

Audition

Sur 10 enfants porteurs d'une trisomie 21, 6 entendent moins bien. Les causes sont variées. Un examen de l'audition est donc nécessaire pendant la première année de vie, puis tous les ans pendant l'enfance, et régulièrement à l'âge adulte.

Problèmes respiratoires

La respiration peut être bruyante. Presque 1 enfant porteur d'une trisomie 21 sur 2 souffre d'apnées du sommeil à cause, entre autres, d'anomalies des voies respiratoires.

Symptômes neurologiques

- un déficit intellectuel, habituellement léger à modéré, rarement sévère,
- un tonus musculaire diminué (hypotonie),
- de l'épilepsie : l'épilepsie touche moins d'une personne porteuse d'une trisomie 21 sur 10. Cette épilepsie apparaît 1 fois sur 2 pendant l'enfance, et 1 fois sur 2 à l'âge adulte,
- une maladie d'Alzheimer à l'âge adulte.

Problèmes psychiatriques

- des troubles du spectre de l'autisme,
- un trouble du déficit de l'attention avec hyperactivité (TDAH),
- des troubles de l'humeur : tendance à pleurer, sautes d'humeur, dépression,
- des troubles du sommeil.

Troubles hormonaux

- une fonction thyroïdienne souvent ralentie (hypothyroïdie). Cela nécessite une surveillance régulière des hormones thyroïdiennes par des analyses de sang,
- un excès de poids, une obésité et ses conséquences,
- des troubles liés à la reproduction. En effet, dans la majorité des cas, les hommes porteurs d'une trisomie 21 sont infertiles.

Troubles du système digestif

- des rétrécissements du tube digestif, qui nécessitent parfois une intervention chirurgicale,
- une intolérance au gluten (maladie cœliaque),
- de la constipation.

Malformations urinaires

Fertilité

- les garçons porteurs d'une trisomie 21 ont souvent des petits testicules. Leur fertilité est presque toujours fortement réduite,
- les filles peuvent être fertiles ou pas. En cas de grossesse, il y a 1 chance sur 2 que l'enfant soit aussi porteur d'une trisomie 21.

Problèmes articulaires

- problèmes aux articulations à cause d'une anomalie de la démarche et d'un tonus musculaire trop faible (hypotonie),
- maladies inflammatoires (arthrite),
- instabilité et déplacement (subluxation) des 2 premières vertèbres, qui peuvent alors venir comprimer la moelle épinière.

Infections

Les personnes porteuses d'une trisomie 21 sont plus sensibles aux infections : infections respiratoires, otites, infections des gencives,...

Peau

- peau sèche,
- eczéma séborrhéique (dermatite séborrhéique),
- infections par des champignons (mycoses).

Autres

- le risque de leucémie est augmenté.

Comment le diagnostic est-il posé ?

Le plus souvent, le diagnostic est posé pendant la grossesse (d épistage prénatal). Les examens qui permettent de poser les diagnostic pendant la grossesse sont :

- les échographies,
- les prises de sang. On peut par exemple rechercher le matériel génétique (ADN) de l'enfant dans le sang de la mère,
- une ponction de liquide amniotique (amniocentèse).

Si le diagnostic n'a pas été posé pendant la grossesse, les médecins spécialistes pédiatre et gynécologue y penseront sur base de certains signes. Le diagnostic est confirmé par une analyse de sang avec comptage et examen des chromosomes.

Que pouvez-vous faire ?

Avant la grossesse

Plus l'âge de la maman augmente, plus le risque d'avoir un enfant porteur d'une trisomie 21 augmente. Pensez-y et discutez-en dans votre couple.

Pendant la grossesse

Si le diagnostic de trisomie 21 est posé pendant la grossesse, parlez-en avec des personnes en qui vous avez confiance : des personnes de votre famille, de votre entourage ou du personnel soignant. Votre médecin pourra vous renseigner. Vous pouvez décider de poursuivre la grossesse ou de l'interrompre. Prenez le temps d'y réfléchir avec des personnes de confiance.

Après la naissance

En tant que parent, famille et accompagnateur, vous jouez un rôle très important dans l'épanouissement d'un enfant porteur d'une trisomie 21. En effet, l'épanouissement de l'enfant dépend aussi de son environnement. Avec des conseils et des encouragements adaptés, les enfants porteurs d'une trisomie 21 peuvent avoir une vie satisfaisante.

Un enfant porteur d'une trisomie 21 doit suivre un programme de réadaptation, c'est très important. Des professionnels sont là pour accompagner l'enfant dans les différents domaines de son développement. C'est important pour lui et pour ses proches.

En fonction des caractéristiques de la personne porteuse d'une trisomie 21, voici aussi quelques conseils :

- une très bonne hygiène de la bouche et des dents est importante. En effet, les problèmes de dents et de gencives sont fréquents en cas de trisomie 21 ;
- en cas de malformation cardiaque, des antibiotiques sont nécessaires avant une chirurgie dentaire. Cela empêche une infection de la paroi cardiaque (endocardite) ;
- l'activité physique est importante. Choisissez un sport qui n'est pas trop agressif pour les articulations.

Que peut faire votre médecin ?

Votre médecin généraliste suit votre enfant. Il est particulièrement attentif aux problèmes de santé liés à une trisomie 21. Il fera régulièrement appel à certains spécialistes pour le dépistage et la prise en charge de certains problèmes de santé. En effet, dépister et traiter tôt ces problèmes est essentiel pour une longue vie en bonne santé.

Dans le cas de problèmes neurologiques et psychiatriques chez les personnes porteuses d'une trisomie 21, on utilise généralement les traitements habituels.

Une glande thyroïde trop lente (hypothyroïdie) est traitée par hormones thyroïdiennes (substitution de la thyroxine). En cas de constipation, un régime alimentaire et des médicaments sont prescrits.

Les anomalies du cœur, de l'estomac et des intestins doivent être traitées tôt par une opération chirurgicale pour prévenir les complications.

Les femmes porteuses d'une trisomie 21 peuvent être fertiles. Une contraception doit donc être envisagée à temps.

Il n'existe pas de preuves que les vitamines et les minéraux soient efficaces pour traiter une trisomie 21. Un régime alimentaire équilibré est important, d'autant que les personnes porteuses d'une trisomie 21 ont plus de risque d'avoir un excès de poids.

En savoir plus ?

- Développement de l'embryon et du fœtus: 1er trimestre – Naître et grandir
- Trisomie 21 : dépistage du risque et diagnostic pendant la grossesse, ici, ou à trouver sur cette page de l'ONE – Office de la Naissance et de l'Enfance
- L'amniocentèse, ici, ou à trouver sur cette page des Centre Hospitalier Universitaire de Montréal (CHUM)
- L'interruption médicale de grossesse, ici, ou à trouver sur cette page du Centre Hospitalier Universitaire de Liège (CHU Liège)

- Collège Belge de Génétique Humaine et Maladies Rares
- La génétique médicale et vous – Agence de la biomédecine

Sources

- Guide de pratique clinique étranger 'Syndrome de Down' (2000), mis à jour le 20.03.2017 et adapté au contexte belge le 08.01.2020 – ebpracticenet
- DynaMed [Internet]. Ipswich (MA): EBSCO Information Services. 1995 - . Record No. T115414, Down Syndrome; [updated 2018 Nov 30, cited 2022 march]. Available from https://www-dynamed-

com.gateway2.cdlh.be/condition/down-syndrome. Registration and login required
- DynaMed [Internet]. Ipswich (MA): EBSCO Information Services. 1995 - . Record No. T902968, Down Syndrome Complications and Associated Conditions; [updated 2018 Nov 30, cited 2022 march]. Available from https://www-dynamed-com.gateway2.cdlh.be/topics/dmp~AN~T902968. Registration and login required
- Down syndrome : Management, mis à jour le 09.11.2020, consulté le 04.03.2022 – UpToDate
- Down syndrome: Clinical features and diagnosis, mis à jour le 14.12.2020, consulté le 04.03.2022 – UpToDate