



La trisomie

DEFINITION ET DESCRIPTION

Ce texte a été réalisé par un groupe d'élèves infirmières de 3ème année :
*Beaufort Caroline, Gilbert Sabrina, Masseroni Audrey, Rolin Magali, Sacquard Cécile,
Tetard Nadège*

En France, la naissance d'un enfant porteur de handicap est de 3% dont 1% représenté par une anomalie chromosomique. Le handicap constitue pour la famille et la société une prise en charge importante.

1- Généralités

En 1886, Down médecin anglais décrivait une affection qui fut ensuite appelée syndrome de Down, dont les sujets atteints ont des caractéristiques communes.

- C'est une affection fréquente :
- Un cas pour 650 à 700 naissances
- Touche toutes les nationalités et couches sociales
- Augmentation avec l'âge, du risque :
 - 1 sur 2000 avant 30 ans
 - 4 sur 1000 après 35 ans
 - 1 sur 50 à 45 ans

Remarque : l'âge semble favoriser la retenue de foetus anormaux qui seraient naturellement éliminés par l'avortement spontané chez une mère plus jeune. Sur dix foetus trisomiques neuf n'arrivent pas à la naissance.

2- Définition et mécanisme

C'est un syndrome malformatif dans lequel une paire de chromosomes porte un chromosome surnuméraire ce qui en fait un triplet. Ce défaut existe dans toutes les cellules du corps. Donc au lieu de 46 chromosomes, l'être humain peut avoir un

chromosome supplémentaire soit 47, ce qu'on appelle trisomie.

La trisomie la plus répandue est le syndrome de Down, également appelé TRISOMIE 21 dans laquelle il y a trois chromosomes 21.

Il existe d'autres aberrations chromosomiques comme la trisomie 13 (syndrome de Patau) et 18 (syndrome d'Edwards) qui donnent lieu à un certain nombre de malformations physiques et mentales, plus rares dans le syndrome de Down. La plupart des trisomies 13 et 18 entraînent rapidement la mort de l'enfant dans les semaines voire les mois qui suivent la naissance, d'autres comme la trisomie 8 entraînent un handicap léger compatible à la vie.

L'apparition d'une trisomie 21 résulte d'une anomalie survenant soit avant, soit après la fécondation.

3 - Différents types de trisomie 21

- **trisomie libre** : Elle peut résulter d'une non-disjonction chromosomique ou bien d'une translocation existante chez ses parents. Dans 92,5% des cas la trisomie est due à une non disjonction chez la mère, le plus souvent au cours de la première ou deuxième division mais toujours avant la fécondation. Chaque cellule contient 47 chromosomes au lieu de 46.

- **trisomie par translocation** : Elle représente 5% des cas. Elle consiste en la fixation de tout ou d'une partie d'un chromosome sur un autre chromosome. La plus fréquente est la fixation du chromosome 21 sur le chromosome 14. Elle peut apparaître spontanément au cours de la fécondation ou bien, elle peut déjà exister chez l'un de ses deux parents ; dans ce dernier cas elle est dite équilibrée c'est à dire qu'elle n'empêche pas les parents d'avoir une apparence normale car le capital chromosomique est normal.

- **trisomie 21 en mosaïque** : Elle touche 2.8% d'enfants. L'anomalie a lieu après fécondation et se produit lors des divisions somatiques de l'oeuf. Dans ce cas l'enfant possède deux catégories de cellules : les unes étant normales, les autres présentant une trisomie 21. La gravité des symptômes est variable, mais dans l'ensemble, ils sont moins atteints que les autres.

4 - Malformations associées :

Les malformations associées à la trisomie 21 sont nombreuses et sévères.

Les cardiopathies congénitales: comme par exemple, une communication anormale entre l'oreillette et le ventricule, persistance du canal artériel.

Les malformations oculaires: cataracte, opacité du cristallin, strabisme

Les malformations du squelette: anomalies de l'angulation des ailes iliaques, malformations des premières vertèbres cervicales, scoliose malformative, pied bot varus équin

Malformations digestives: sténose duodénale, atrésie et fistules oesophagienne.

Malformations urinaires: hydronéphrose, hypoplasie rénale.

5 - Autres troubles associés

L'intensité des troubles décrits ci-dessous varie d'une personne à une autre, mais ceux-ci toujours présents.

- Troubles neuromoteurs :

- **hypotonie musculaire :**

L'hypotonie est sélective est touche certains groupes de muscles de muscles :

- **Muscles de la ceinture scapulaire:** entraîne des déficits de croissance de la cage thoracique avec un retentissement sur le plan respiratoire.
- **Muscles dorsaux et abdominaux:** troubles de la statique, troubles intestinaux.
- **Muscles du pied et de la main :** troubles de la motricité de l'enfant.
- **Muscles bucco-faciaux :** en l'absence de rééducation, il apparaît des troubles de la déglutition, et de la phonation.
- **Muscles périnéaux** dont l'hypotonie provoque à long terme des déficits sphinctériens surtout (chez la femme).

- **Troubles de la croissance.**

Les troubles moteurs ne sont pas présents dès la naissance, ils apparaissent progressivement lors de la croissance. La taille d'une personne trisomique est inférieure à la normale, pour un homme, la moyenne est d'environ 154 cm, et pour une femme environ 144 cm.

- **Troubles de la sensibilité :**

Le seuil de la douleur est abaissé, cela reste variable d'une personne à une autre. mais cela peut être grave. On observe également une diminution de la sensibilité tactile.

- Troubles immunologiques :

Le système immunitaire de la personne trisomique présente des déficits et des particularités, notamment une forte fréquence d'affections ORL.

- Les troubles métaboliques

Ils sont nombreux et complexes :

* **Avitaminoses :** Conséquence d'apparitions de pathologies de la peau (peau sèche, porteuse de "dartres" voire de crevasses).

* **Troubles de la régulation de la glycémie :** Tendance à l'hypoglycémie avant les repas et à l'hyperglycémie après les repas car la prise alimentaire est peu ou pas contrôlée ce qui entraîne des troubles digestifs, parfois une obésité, de plus on observe une fréquence anormale de diabète vers 25, 35 ans.

- Les troubles hématologiques :

La NFS est légèrement différente et surtout au niveau des plaquettes. Le risque de leucémie est huit fois plus élevé par rapport à la population générale.

- Les troubles sensoriels psychomoteurs et intellectuels :

- **Les troubles sensoriels :**

- 1) **auditifs :**

- La surdité de perception apparaît rarement mais plus d'un enfant sur deux a un trouble auditif mineur qui peut aggraver les affections ORL et freiner l'élaboration du langage.

- 2) **visuels :**

- Ils ont une incidence directe sur l'évolution du langage et surtout l'oralisation.

- **Les troubles psychomoteurs et intellectuels :**

Le déficit mental est constant, il varie en intensité en fonction du code génétique, l'accueil et la rééducation. Le retard du langage est dans tous les cas important.

- **La sexualité :** La puberté est normale en général, en cas de grossesse, celle-ci résulte le plus souvent d'un abus sexuel. A la naissance 50% des enfants ont une trisomie 21 et 50% ont un caryotype normal avec soit un développement normal, soit avec un retard mental. Quelques exceptions :

* **Le syndrome de Turner :** Affecte le sujet féminin qui reste de petite taille, stérile et dont les caractères sexuels secondaires sont peu ou pas développés. Caryotype : un seul X.

* **Le syndrome de Klinefelter :** Affecte le sujet masculin qui présente à la fois des caractères sexuels secondaires Masculin (grande taille, épaules larges) Féminin (les hanches larges). Ils sont stériles en raison du développement testiculaire très faible. Caryotype : XXY.