

Symptomatologie de la trisomie 21

La trisomie 21 est une anomalie génétique qui concerne la vingt-et-unième paire de chromosomes. Elle touche environ une grossesse sur 700 en France. Il en existe trois formes distinctes, la différence se situant dans le moment de la division cellulaire où se produit l'accident chromosomique :

La trisomie 21 homogène libre

L'anomalie est d'ores et déjà présente dans l'ovule ou le spermatozoïde : les parents vont chacun transmettre 23 chromosomes au fœtus mais l'un d'entre eux transmettra un chromosome 21 supplémentaire. L'accident peut également survenir lors de la première division cellulaire. Dans ces deux cas, chaque cellule de l'embryon contient alors 3 chromosomes 21. Cela représente environ 90 % des trisomies 21.

La trisomie 21 en mosaïque

Suite à une erreur de distribution des chromosomes lors de la deuxième ou de la troisième division cellulaire, certaines cellules ont un chromosome 21 surnuméraire et d'autres non.

La trisomie 21 par translocation

Un troisième chromosome 21 est soudé sur une autre paire de chromosomes. C'est une forme très rare de trisomie 21.

Si à long terme, peu de différences cliniques existent entre ces trois trisomie 21, typer la trisomie, lui donner un nom précis, permet souvent de rassurer les parents, ce qui est connu étant moins craint.

Cette anomalie chromosomique est à l'origine d'un certain nombre de signes physiques, médicaux et cognitifs, communs aux personnes porteuses. Néanmoins, s'il est important de connaître cette symptomatologie, il l'est tout autant de se souvenir que chaque individu porteur de trisomie 21 est unique.

Les troubles médicaux

Les troubles décrits ci-dessous peuvent être considérablement réduits grâce à la prévention, un suivi médical adapté et une prise en charge précoce.

Les signes cliniques

Les personnes porteuses de trisomie 21 ont un **morphotype particulier**, c'est-à-dire un ensemble de signes physiques que chacun saurait reconnaître, commun à la plupart des individus porteurs. Il n'est pas nécessaire d'y revenir, d'autant plus que ce physique particulier, souvent difficile à vivre, les enferme dans un groupe où la trisomie l'emporte sur l'individualité. En revanche, ce qu'il est important de rappeler, c'est que la personne porteuse de trisomie est avant-tout une personne, qui comme chacun, héritera de certaines des caractéristiques physiques de ses parents.

La trisomie 21 est également à l'origine d'une **hypotonie** c'est-à-dire d'un tonus insuffisant au niveau de certains groupes musculaires. Voici un résumé des conséquences dans le tableau ci-dessous :

Groupe musculaire touché	Conséquences
Ceinture scapulaire	Déficit de croissance de la cage thoracique (> troubles respiratoires) Impossibilité de se tenir droit
Dorsaux et abdominaux	Troubles de la statique vertébrale Troubles intestinaux Accidents vertébraux plus tard
Muscles du pied et de la main Muscles bucco-faciaux Muscles du périnée	Troubles de la motricité Voir chapitre <i>Syndrome oro-facial</i> Troubles sphinctériens chez la femme

Les troubles moteurs

L'hypotonie musculaire est à l'origine d'un **retard postural** chez le tout-petit. La tenue de tête, la position assise, les premiers déplacements et la marche seront ainsi retardés chez l'enfant porteur de trisomie. Les âges d'acquisition varient d'un enfant à l'autre et dépendent de la présence ou non d'une prise en charge motrice. Chez l'adulte, le manque de maintien de la ceinture abdominale entraîne une mauvaise **statique vertébrale**.

Au niveau de la **préhension**, la prise en pince (entre le pouce et l'index), la précision du geste et la sensibilité se dégradent progressivement en l'absence d'éducation motrice précoce.

En ce qui concerne le **membre inférieur**, l'hypotonie des muscles peut être à l'origine d'une mauvaise répartition des points d'appui au sol, entraînant alors un écartement du gros orteil et un pied plat.

Le sous-développement de la cage thoracique dû à l'hypotonie des muscles de la ceinture scapulaire, est à l'origine d'une **insuffisance respiratoire**.

Une prise en charge motrice précoce permet de diminuer considérablement ces différents troubles.

Les problèmes de santé spécifiques

On observe, chez les personnes porteuses de trisomie 21, une fréquence accrue en ce qui concerne un certain nombre de pathologies. Celles-ci ne sont pas systématiques mais leur prévalence est nettement plus importante que dans le reste de la population. Voici les plus fréquemment rencontrées :

Une sensibilité aux infections

Elle est due au système immunitaire souvent défaillant et à la respiration purement buccale entraînée par l'hypotonie bucco-faciale (voir ongles *syndrome oro-facial*). Les personnes porteuses de trisomie 21 sont donc plus sujettes aux infections O.R.L. et pulmonaires ainsi qu'aux allergies.

Des malformations associées

Des malformations cardiaques, digestives et de l'appareil urinaire sont fréquentes.

Le syndrome de West

Il s'agit d'une épilepsie du nourrisson, plus fréquente chez les tout-petits porteurs de trisomie 21. Des formes plus tardives d'épilepsie sont également rencontrées.

Des troubles périphériques auditifs et visuels

50 à 80 % des enfants porteurs de trisomie 21 souffrent de troubles auditifs. Il s'agit majoritairement d'une hypoacousie de transmission due aux otites séromuqueuses souvent chroniques. Par ailleurs, l'étréitesse du conduit auditif externe peut être à l'origine de fréquents bouchons de cérumen. Des surdités de transmission peuvent également être la conséquence d'une malformation de l'oreille moyenne (les oreilles étant basses et mal ourlées, des anomalies ossiculaires sont possibles). Enfin, les malformations de l'oreille interne n'étant pas rares, des surdités de perception peuvent également se rencontrer.

Les troubles visuels et le strabisme sont eux aussi fréquents.

Des troubles endocriniens

Sont fréquemment observés :

- l'hypothyroïdie ;
- les avitaminoses (carences en vitamines), responsables notamment de pathologies de l'épiderme ;
- un dysfonctionnement de l'absorption des oligo-éléments ;
- un trouble de régulation de la glycémie, avec épisodes d'hypo et d'hyperglycémie entraînant à long terme un diabète fréquent et des troubles digestifs et rénaux.

L'obésité n'est pas rare, conséquence des troubles cités. Cependant, une hygiène alimentaire adaptée peut permettre de l'éviter.

Des troubles hématologiques

La prévalence de leucémie est huit fois plus élevée que dans le reste de la population.

Les troubles cognitifs et comportementaux

Tout comme les troubles médicaux, les difficultés cognitives et comportementales décrites ci-dessous ne sont pas à considérer comme un fait établi et inévitable, la prise en charge précoce permettant de les amoindrir.

La déficience intellectuelle

Bien que le **Quotient Intellectuel** des personnes porteuses de trisomie 21 soit en moyenne compris entre 40 et 45, les écarts interindividuels sont tout aussi importants que dans le reste de la population. Par ailleurs, au-delà des dispositions innées, on sait aujourd'hui que les expériences personnelles et l'apprentissage permettent d'améliorer considérablement les capacités intellectuelles (sans jamais tendre, néanmoins, vers un Q.I. dans la norme). Enfin, il est important de rappeler que le Q.I. correspond au rapport entre l'âge mental et l'âge chronologique, c'est-à-dire l'âge réel. Chez les enfants déficients intellectuels, l'écart entre l'âge chronologique et l'âge mental va augmenter avec les années, le Q.I. va donc diminuer. Il ne s'agit en aucun cas d'une régression. Il est très important de l'expliquer aux parents qui pourraient se méprendre face aux chiffres.

Le faible Q.I. n'est pas à lui seul responsable des difficultés des personnes porteuses de trisomie qui présentent également des troubles cognitifs bien spécifiques :

Un esprit purement analytique

Egalement appelé « esprit en kaléidoscope », ce défaut de synthèse ne permet pas aux enfants trisomiques de dépasser la simple analyse des détails. Ainsi, si on montre plusieurs fruits à un enfant trisomique, il dira qu'il y a une pomme, une banane et une fraise mais il lui sera difficile de synthétiser et de dire qu'il s'agit de fruits.

Un défaut d'anticipation

Les enfants porteurs de trisomie 21 présentent des difficultés à se représenter mentalement une action pour anticiper ses effets.

Un temps de latence

L'enfant trisomique, même s'il a les éléments pour répondre, marque souvent un temps d'arrêt. Ce trouble est inhérent à la trisomie 21 et il est important de toujours laisser le temps à l'enfant et ne pas penser trop rapidement qu'il ne sait pas.

Un mode de raisonnement différent

Tandis que la plupart du temps nous raisonnons de manière cartésienne, logique, l'enfant trisomique lui, raisonne par analogie ou évocation. Il est important d'accepter ce mode de raisonnement, présent notamment dans certaines ethnies, tout en aidant l'enfant à acquérir un raisonnement logique, indispensable dans notre société.

Des difficultés à intégrer une notion nouvelle

Cette difficulté entraîne un besoin constant de récurrence dans l'apprentissage. Lorsque l'on croit une notion acquise, il est fréquent qu'elle soit finalement oubliée peu de temps après. Il faut donc y revenir avec patience.

Une tendance à la persévération et au maintien des conduites imitatives.

Le phénomène de persévération (répétition d'un même geste, d'un même mot) est fréquemment observé chez les personnes porteuses de trisomie 21, ainsi que des conduites d'imitation verbale et/ou gestuelle longuement maintenues chez l'enfant.

Les troubles sensoriels d'origine centrale

Les enfants porteurs de trisomie 21 ont une difficulté particulière à traiter l'information sensorielle qui leur parvient. Il s'agit là de troubles de l'intégration, à différencier des atteintes périphériques (atteintes du système périphérique c'est-à-dire de l'oreille externe, moyenne, et/ou interne).

Ainsi, **au niveau auditif**, au-delà d'une surdité potentielle, l'enfant trisomique, même s'il entend, a des difficultés à saisir les caractéristiques de la langue.

Au niveau visuel, l'enfant procède par saccades, a du mal à explorer l'objet, à en extraire toutes les informations. Sa vitesse de regard est de plus assez lente et il a des difficultés à

suivre l'objet du regard.

Au niveau tactile, la sensibilité superficielle (chaud/froid, doux/rugueux,...), la sensibilité proprioceptive (sensation de position et de mouvement d'une partie du corps) et la perception de la douleur sont souvent moindres.

Le goût et l'odorat peuvent également être déficitaires.

Le déficit attentionnel

L'attention dirigée de l'enfant porteur de trisomie 21 est déficitaire en raison d'un défaut d'inhibition. L'enfant peine à diriger son attention vers un unique but et à inhiber les stimuli interférents.

Le déficit mnésique

La mémoire à court terme des personnes porteuses de trisomie 21 est déficitaire en raison de stratégies de mémorisation peu efficaces.

Néanmoins, leur mémoire visuelle est plus performante que leur mémoire auditivo-verbale.

La maturation neuro-physiologique tardive

Cette maturation tardive du système nerveux est à l'origine d'un retard global du développement chez les personnes porteuses de trisomie 21. Néanmoins, elle leur permet des apprentissages fondamentaux tardifs (tels que lire, écrire, compter,...), bien au-delà des périodes habituelles (périodes critiques dont nous parlerons ultérieurement).

La fragilité psychologique et les troubles du comportement

Les personnes porteuses de trisomie 21, souvent décrites comme joyeuses, très sociables, ont une affectivité différente de la notre, et non supérieure comme il n'est pas rare de le penser.

Elles témoignent souvent d'une fragilité psychologique, innée ou liée à leur éducation, mais très peu de troubles caractériels apparaissent si une éducation précoce est mise en place.

Néanmoins la conscience du handicap, notamment lorsque la déficience intellectuelle est légère, peut être à l'origine de troubles psychologiques pouvant aller jusqu'à la dépression. Un suivi psychologique s'avère alors nécessaire.

Le retard psychomoteur

Les étapes du développement psychomoteur sont respectées mais tardives. En revanche, les expériences psychomotrices du jeune enfant sont moindres, ce qui est à l'origine d'une moins bonne connaissance de l'espace, de troubles de la coordination motrice, de maladresses, et de troubles du contrôle postural et de l'équilibre. Ce retard psychomoteur peut également être imputé à la morphologie particulière, notamment des pieds et des mains.

Les troubles des repères spatio-temporels

Les notions temporelles et spatiales sont acquises de façon retardée et incomplète chez l'enfant porteur de trisomie 21.

Au niveau spatial, un retard de latéralisation peut être observé (acquise vers 9 ou 10 ans). Il est important d'être attentif au fait que, lors de la prise en charge, l'adulte étant face à l'enfant, celui-ci, par imitation, va avoir tendance à utiliser sa main gauche, en miroir de ce que fait l'adulte. Il n'est pas gaucher pour autant. Par ailleurs, en raison du manque d'expériences sensori-motrices en bas âge, les enfants trisomiques ont une perception globale de leur corps et un schéma corporel perturbé.

Au niveau temporel, le temps formel (les jours, les semaines, les mois, les années, les saisons) est très difficile à acquérir pour l'enfant trisomique. Le temps vécu (temps qui passe), pose également problème, notamment l'expression de la simultanéité et de la successivité.

Les troubles du rythme

Ils se traduisent dans les difficultés à reproduire des rythmes auditifs ou visuels mais se ressentiraient également dans les rythmes biologiques et le rythme de la parole.

Le déficit de la médiation verbale du comportement

La médiation verbale du comportement est le fait de verbaliser l'action, oralement ou intérieurement, afin d'améliorer les performances motrices. Elle est déficitaire chez la personne porteuse de trisomie 21.

Le syndrome oro-facial

Des troubles anatomiques pour origine

Le syndrome oro-facial, spécifique et inhérent à la trisomie 21, a pour origine les particularités anatomiques liées au chromosome surnuméraire. Les personnes porteuses de trisomie 21 ont en effet un maxillaire supérieur plus petit et plus étroit (palais ogival), laissant peu de place pour la langue. A cela s'ajoutent l'hypotonie bucco-linguo-faciale et l'hyperlaxité (souplesse excessive) des ligaments maxillaires, celle-ci entraînant un mauvais contrôle de la mandibule. Enfin, les fosses nasales sont petites et souvent obstruées en raison de la fréquence des infections O.R.L. et de l'important volume des amygdales et des végétations. Tout ceci converge vers une ouverture buccale et une protrusion linguale. L'hyposensibilité orale altère la prise de conscience de cette protrusion et du bavage.

Des conséquences fonctionnelles

Le mauvais positionnement des dents et de la langue va entraîner des troubles d'articulation qui peuvent être importants et venir altérer l'intelligibilité et donc la communication. Le déficit de la motricité faciale, l'ouverture buccale et la protrusion linguale engendrent un trouble de la mimique. L'occlusion nasale ajoutée à cela entraîne très souvent une respiration purement buccale.

Au niveau de l'alimentation, chez le tout-petit la succion-déglutition sera peu tonique et la tétée moins efficace ; la langue va alors sortir pour maîtriser le flux du liquide. Plus tard, des difficultés de mastication vont apparaître. Plusieurs études auprès des parents ont mis en évidence les difficultés d'alimentation rencontrées, parmi lesquelles :

Des difficultés de succion au sein et au biberon ;

Un refus de certains aliments ;

Des comportements particuliers comme la conservation du bol alimentaire en bouche ou le rejet de nourriture ;

Des micro fausses-routes aux liquides et semi-liquides ;

L'ingestion d'aliments non mastiqués.

Des conséquences médicales

La respiration purement buccale ne permet pas le filtrage de l'air inspiré ce qui vient augmenter la fréquence d'infections respiratoires et O.R.L. (et par conséquent des troubles auditifs), déjà importante pour les raisons précédemment citées.

Des conséquences psychologiques et sociales

Les conséquences que peuvent avoir le déficit de la mimique, le défaut esthétique et les troubles d'articulation sur l'insertion sociale ne sont pas à négliger. Ils entravent les échanges communicationnels et affectifs entre la personne et son entourage.