

# Vous avez dit Trisomie 21 ?

Qu'est ce que la Trisomie 21 ? Comment se manifeste-elle ? Quelles en sont les conséquences physiques et intellectuelles ?

## HISTOIRE

Les toutes premières recherches concernant la trisomie sont réalisées vers le milieu du XIXème siècle.

En 1846, le Dr Edouard Séguin décrit le visage très caractéristique des personnes trisomiques, il souligne, déjà, que ces personnes sont éducatibles mais n'est pas entendu.

En 1866, le Dr John L. H. Down fait à son tour une description très détaillée du syndrome. Il observe que les personnes porteuses de cette anomalie ressemblent étrangement aux peuples de Mongolie, et utilise le terme de "mongolisme" pour la qualifier (dans le monde anglosaxon on utilise désormais l'appellation de syndrome de Down ou Down Syndrom). Jusqu'au milieu du XXème siècle, le "mongolisme" sera considéré à tort comme une dégénérescence raciale et traité comme telle.

Le tournant fondamental a lieu en 1958 quand le Professeur Jérôme Lejeune et son équipe découvrent l'existence d'un troisième chromosome sur la 21ème paire chromosomique et établissent le lien entre cette anomalie et la déficience mentale des personnes qui en sont porteuses. On parlera désormais de trisomie 21.

Ces travaux ouvrent la voie à la génétique moderne qui aboutira récemment (2000) au séquençage du génome humain et plus particulièrement à celui du chromosome 21. Ce dernier contient entre 200 et 250 gènes qui pour la plupart sont encore méconnus des scientifiques qui cherchent à déterminer leurs fonctions et leurs rôles dans les conséquences connues de la trisomie 21.

## DEFINITION

La trisomie 21 est donc une anomalie chromosomique qui s'exprime par l'apparition d'un chromosome supplémentaire sur la 21ème paire. Là où les personnes ordinaires ont 46 chromosomes dans chaque cellule, les personnes atteintes de trisomie 21 en ont 47 (trois chromosomes 21 au lieu de deux).

Cette anomalie peut se présenter soit dans chacune des cellules de leur corps (trisomie 21 dite libre et homogène, 96% des cas) soit, plus rarement, dans une partie d'entre elles (trisomie 21 dite en mosaïque), soit, forme encore plus rare, par fusion du chromosome surnuméraire à un autre chromosome (trisomie 21 dite par translocation).

La trisomie 21 est la première cause de déficience intellectuelle avec une fréquence de l'ordre de 1,5 cas pour 1 000 naissances. Environ 3 à 5% des personnes porteuses de déficience intellectuelle sont trisomiques. Ils sont 50 000 en France aujourd'hui.

Il faut souligner que la trisomie 21 n'est pas une maladie génétique dans laquelle un (ou plusieurs) gène(s) serait anormal : tous les gènes des personnes porteuses d'une trisomie 21 sont normaux. Mais la présence d'un chromosome 21 surnuméraire entraîne un accroissement du nombre de gènes. Ce sont ces gènes supplémentaires qui vont avoir un impact sur les traits physiques et le développement des personnes atteintes.

## CONSEQUENCES

Les conséquences de la trisomie 21 tant sur le plan mental que physique sont aujourd'hui bien connues. Il faut toutefois souligner que si toutes les personnes trisomiques ont certainement entre elles des traits communs, elles possèdent aussi de très grandes différences. Chaque personne atteinte de trisomie 21 a des caractéristiques liées à son syndrome mais aussi des caractéristiques héritées de ses parents et des caractéristiques liées à son environnement (familial, social, scolaire, etc.). Autrement dit la liste des conséquences suivantes ne se retrouve pas systématiquement ni avec la même intensité chez toutes les personnes trisomiques.

Conséquences sur le plan physique :

- Hypotonie musculaire, d'où retards d'acquisition de la tenue de tête, de la station assise et de la marche.
- Hyperlaxité ligamentaire provoquant une trop grande souplesse des articulations d'où un retard dans les acquisitions motrices.
- Périmètre crânien plus petit que chez les enfants ordinaires, visage arrondi d'aspect aplati et pseudo-asiatique, taches de Brushfield à la périphérie de l'iris (petits points brillants non colorés), nez court avec racine (entre les yeux) élargie, oreilles plus petites, lèvres habituellement épaisses, cou très court, abdomen volumineux.
- Langue souvent volumineuse et fendillée, liée à l'hypotonie musculaire. Elle explique le fait qu'ils sortent souvent leur langue.
- Mains courtes, avec un seul pli dans la paume.
- Pieds courts, trapus, fréquence de pieds plats.
- Cas d'ectopie testiculaire (l'organe n'a pas effectué sa descente dans les bourses).
- La stérilité serait un mythe qui remonte au temps où les trisomiques étaient enfermés dans des institutions. Il semblerait que leur sexualité soit normale.

On rencontre souvent certains problèmes médicaux chez les trisomiques comme des malformations viscérales (cardiaques, digestives, de l'appareil urinaire, oculaires), une sensibilité accrue aux infections, des troubles auditifs et visuels, évolution dentaire retardée, une insuffisance d'hormones thyroïdiennes (d'où retard de maturation osseuse, de taille, hypotonie et déficit des capacités intellectuelles).

Conséquences sur le plan intellectuel :

Les personnes trisomiques ont des capacités intellectuelles diminuées en comparaison de la population ordinaire. Si l'on prend l'indicateur du QI moyen il est d'environ de 50 chez les personnes trisomiques alors qu'il varie dans la population ordinaire entre 85 et 120. Des variations très nettes du QI existent aussi dans la population trisomique (le plus bas 30 et le plus haut 80). Il faut toutefois être prudent et se garder d'attribuer à ces indicateurs une signification qu'ils n'ont pas. On ne croit plus aujourd'hui, comme c'était souvent le cas il y a quelques dizaines d'années, que le Q.I. reflète des capacités intellectuelles transmises héréditairement et fixées une fois pour toutes avant la naissance. Les capacités intellectuelles d'un individu sont en fait le résultat d'une interaction permanente entre les dispositions innées et les expériences personnelles et les apprentissages faits tout au long de la vie et, particulièrement, dans les années de jeunesse.

C'est très vrai des personnes trisomiques qui guider précocement peuvent être éduquées et se développer ; beaucoup de trisomiques apprennent à lire, écrire et compter. Ils apprennent en réalité continuellement et développent en permanence leurs connaissances comme le feraient des individus ordinaires, mais il le font vraisemblablement plus lentement. Cela signifie qu'il faut adapter constamment les apprentissages au rythme d'acquisition des connaissances, les stimuler fréquemment, et beaucoup les encourager. Tout ici sera question de temps et de moyens.

Il faut enfin noter que cette insuffisance intellectuelle n'altère en rien les fonctions supérieures morales et esthétiques qui restent absolument normales.

Nos remerciements à Trisomie 21 - Paris pour cet article