

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Trisomie 21

Janvier 2020

CHU de Lyon - Centre de Référence CLAD Sud-Est

« Anomalies du développement et syndromes malformatifs avec ou sans Déficience Intellectuelle de causes Rares »

CHU de Saint-Etienne - Centre de Compétence CLAD Sud-Est

« Anomalies du développement et syndromes malformatifs avec ou sans Déficience Intellectuelle de causes Rares »

Coordonnateurs : Pr SANLAVILLE Damien

Dr TOURAINE Renaud

Dr DE FRÉMINVILLE Bénédicte

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Introduction	3
2. Caractéristique de la maladie	3
3. Diagnostic.....	3
4. Accompagnement	4
5. Rôle du médecin traitant.....	4
6. Informations et contacts utiles.....	5

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Introduction

La trisomie 21 (ou Syndrome de Down) est un syndrome génétique « devenu rare ». Il s'agit néanmoins de la première cause de déficience intellectuelle (de l'ordre de 1/2000 naissances). L'espérance de vie d'une personne porteuse de trisomie 21 (PT21) est estimée à 60 ans en 2019. Les personnes PT21 ont généralement une bonne insertion sociale et peuvent même, pour certaines, travailler en milieu ordinaire.

2. Caractéristique de la maladie

Les personnes porteuses de trisomie 21 présentent :

- Un morphotype évocateur du diagnostic
- Une hypotonie axiale à la naissance
- Une malformation cardiaque (CAV, CIA, CIV, anomalies des valves, persistance du canal artériel) dans 40 à 50% des cas
- Une malformation du tube digestif (sténose/atréxie du duodénum, maladie de Hirschsprung) dans 10 à 20% des cas dans moins de 10 % des cas
- Une cataracte congénitale (1-2 % des cas)
- Un retard des acquisitions psychomotrices
- Une déficience intellectuelle habituellement modérée
- De bonnes habiletés sociales et adaptatives
- Une hypothyroïdie infra clinique fréquente.

Les personnes porteuses de trisomie 21 sont également prédisposées à plusieurs pathologies :

- Une atteinte auditive (trouble de l'audition) dans 50 à 75% des cas
- Infections dont infection ORL (otites en particulier),
- Pathologies auto-immunes et endocriniennes (hypo et hyperthyroïdie, intolérance au gluten (maladie coeliaque), diabète, pelade),
- Pathologies orthopédiques (luxation cervicale, scoliose, luxation des hanches ou des rotules)
- Leucémie en période post natale (LAL et LAM) (x 10 – 20),
- Epilepsie dont le syndrome de West,
- Syndrome d'apnées du sommeil
- Maladie d'Alzheimer précoce (premiers signes possibles dès 35-40 ans),
- Vieillesse précoce.

3. Diagnostic

Actuellement le diagnostic est fait le plus souvent en période prénatale. Un dépistage prénatal est proposé au couple, qui est libre de prendre sa décision de réaliser ou non les tests biologiques.

- En période prénatale :

Le diagnostic est suspecté via le dépistage organisé de la trisomie 21 :

- Via l'analyse de marqueurs biologiques combinés avec l'âge maternel et la clarté de la nuque au cours du premier trimestre avec en 2019 la mise en place d'une nouvelle stratégie incluant le test sur ADN libre circulant (Dépistage Prénatal Non Invasif, DPNI) avec la possibilité de proposer un DPNI pour les femmes ayant un risque compris entre 1/51 et 1/1000 et un caryotype foetal pour les femmes ayant un risque > 1/50.
- Via les signes d'appels échographiques : clarté de nuque augmentée au 1^o trimestre ; cardiopathie au 2 trimestre
- Dans les deux cas, le diagnostic est confirmé par le caryotype foetal après prélèvement invasif de villosité choriale ou de liquide amniotique.
- En période post-natale :

Généralement le diagnostic est évoqué dès la naissance devant l'association : morphotype facial évocateur, hypotonie axiale et souffle systolique à l'auscultation évoquant une cardiopathie (en cas de cardiopathie associée). En cas de suspicion diagnostique, il conviendra d'adopter une attitude adaptée envers les parents et de toujours évoquer le diagnostic avec tact, sans hésiter à solliciter l'aide d'un spécialiste (généticien, pédiatre...).

La suspicion diagnostique doit être confirmée par la réalisation d'un caryotype constitutionnel après information et signature du consentement éclairé. En effet, outre la confirmation du diagnostic, le caryotype permet de faire un conseil génétique adapté.

4. Accompagnement

L'accompagnement des PPT21 est global et repose sur une coopération pluridisciplinaire entre les parents et les différents professionnels médicaux, paramédicaux et sociaux spécialisés dans l'accompagnement du handicap et si possible de la trisomie 21. Au fur et à mesure la personne PT21 doit être considérée comme un partenaire dans les décisions qui la concernent pour sa propre vie (développement de son pouvoir d'agir). La place de la famille dans le projet de vie de leur enfant est également essentielle.

Le traitement et le suivi sont mis en place en fonction des malformations et comorbidités présentées par la PPT21. Une rééducation précoce est indispensable avec la mise en place d'un projet de vie coordonné (rééducatif, éducatif, social et professionnel). Le maintien d'un accompagnement à l'âge adulte est nécessaire. Dès la première année de la vie, une proposition d'accompagnement en CAMSP est systématiquement faite. Un SESSAD peut aussi être proposé dès la 1^{ère} année ou prendre le relais après 6 ans (l'offre peut être différente en fonction des régions, pour mieux choisir les parents peuvent se rapprocher d'une association ou d'une cellule d'accueil Trisomie 21).

5. Rôle du médecin traitant

Le rôle du médecin traitant consiste à assurer :

- Le suivi médical et la prévention courants et, si besoin, adresser le patient vers un centre de référence ou de compétence
- La surveillance de la croissance et de l'état nutritionnel (cf. annexe 4)
- Le dépistage et la surveillance des complications du syndrome en coordination avec les équipes référentes
- Le soutien psychologique des familles

Il est important de mentionner ici que toute modification ou trouble non typique du comportement doit d'abord être considéré comme un mode d'expression d'une douleur ou d'un mal être et doit faire l'objet d'un bilan à la recherche d'un problème somatique, dont dentaire, d'une maltraitance ou d'une dépression.

6. Informations et contacts utiles

Informations utiles :

- Sites Orphanet : https://www.orpha.net/consor/cgibin/OC_Exp.php?Ing=FR&Expert=870
- Site de la filière de santé AnDDI-Rares : <http://anddi-rares.org/>
- Site de la filière de santé DéfiScience : <http://www.defiscience.org/>
- Institut Jérôme Lejeune : www.institutlejeune.org
- Carte urgence disponible auprès des Centres de référence anomalies du développement et syndromes malformatifs (Filière AnDDI-Rares).

Associations de patients :

- Association Trisomie 21 France: <http://www.trisomie21-france.org/>
- Association française pour la recherche sur la trisomie 21 : <http://www.afrt.fr/>