

LETTRE D'INFORMATION REFERENTE HANDICAP

ifCASS

21 mars : Journée mondiale de la trisomie 21

Numéro : 10

La définition

Mars 2023

La trisomie 21 ou syndrome de Down résulte d'une anomalie génétique. Le corps humain est constitué de milliards de cellules. Chaque cellule possède généralement 46 chromosomes (23 paires) porteurs de nombreux gènes. Pour les personnes porteuses d'une trisomie 21, on en compte 47, en raison de la présence d'un troisième chromosome 21, au lieu de deux.



Un peu d'histoire

C'est le Dr Édouard Séguin qui, le premier, identifie les caractéristiques des personnes ayant la trisomie 21, au milieu du XIX^e siècle. Quelques années plus tard, le Dr John Langdon Haydon Down précise davantage ces caractéristiques et, dès lors, on utilisera l'appellation « Syndrome de Down » pour désigner les personnes concernées. Enfin, c'est en 1959 que le professeur Jérôme Lejeune, les docteurs Marthe Gauthier et Raymond Turpin établissent le lien entre les caractéristiques observées chez les personnes ayant le syndrome et une anomalie chromosomique.



Site internet RT21
<https://trisomie.qc.ca/ressources/21->

Le diagnostic

Il ne peut être fait sans l'étude du caryotype (étude des chromosomes). Cet examen peut se faire à partir d'un prélèvement sanguin (post-natal) ou d'un prélèvement de liquide amniotique ou villosités choriales (prénatal).



Capsules de sensibilisation sur le site RT21
<https://trisomie.qc.ca/>

Les caractéristiques

Les effets de la trisomie 21 sur le développement varient d'une personne à l'autre. Les personnes porteuses présentent une déficience intellectuelle allant généralement de légère à modérée (l'OMS qualifie un QI entre 50 et 69 de retard léger). Outre, la déficience intellectuelle, cette constitution génétique différente peut engendrer :

- Des difficultés intellectuelles.
- Des troubles du tonus musculaire.
- Des caractéristiques morphologiques : yeux étirés, visage rond, nuque plate, pli palmaire unique...
- Des malformations et autres maladies.
- Des difficultés pour le langage, l'articulation, la construction des phrases, l'expression de la pensée.

Sources :

Trisomie 21 gironde
Association Perce neige

Association québécoise RT21

Secrétariat d'état en charge des personnes en situation de handicap.

- Des difficultés à comprendre ce qui est dit, en particulier les concepts abstraits.
- Des difficultés à traiter plusieurs informations en même temps.
- Des difficultés à se repérer dans le temps, dans l'espace.
- Les apprentissages sont plus longs (tant sur le plan cognitif que psychomoteur).
- Des troubles « Dys » sur-ajoutés
- Des possibilités d'apnée du sommeil (30 à 50% des enfants sont concernés)
- De la fatigabilité.
- Des difficultés à gérer la relation aux autres de manière adaptée.

Les chiffres clés

Plusieurs dizaines de millions de personnes seraient porteuses d'une trisomie 21 dans le monde, parmi lesquelles plus de 50 000 en France (enfants et adultes) et concerne environ 500 naissances par an. La prévalence se situe entre 1/400 et 1/3 000 naissances vivantes dans la population générale. Elle varie en fonction des politiques publiques mises en œuvre et de l'opinion publique sur la maladie et l'avortement. Un point commun dans tous les pays, elle croît avec l'âge maternel.

Une prise en charge multi disciplinaire

- Le psychomotricien a comme objectifs de trouver un équilibre psychique (affectif, émotionnel) et corporel (motricité globale et motricité fine) afin de favoriser une plus grande autonomie et une meilleure adaptation au quotidien de la personne.
- L'intervention orthophonique fait partie des piliers de la prise en charge médicale dans le cadre de la trisomie 21 ; elle porte sur des atteintes du langage, de la communication, des troubles des fonctions oro-faciales et de la voix.
- Le kinésithérapeute va aider par le renforcement musculaire le travail sur la posture à lutter contre l'hypotonie, améliorer l'équilibre, préparer l'activité physique et la pratique sportive.

Les enjeux pour l'avenir pour les acteurs de la prise en charge

Grâce aux nombreux progrès de la médecine et au suivi paramédical régulier, la qualité de vie des personnes avec trisomie 21 s'est considérablement améliorée au cours des dernières décennies et leur espérance de vie dépasse aujourd'hui en moyenne les 50 ans (contre à peine 10 ans au début du XXe siècle). Il est fort probable qu'une personne trisomique sur 10 vivra jusqu'à 70 ans dans les prochaines années. Cela soulève la question d'un accompagnement complexe de personnes présentant, outre l'anomalie chromosomique, des pathologies en relation avec leur vieillissement, comme toute autre personne.

Pour en savoir plus

Ce n'est pas toi que j'attendais. Fabien Toulmé.2018.Edition Delcourt.

Petite pépîte. Nada Matta.2017.Edition Mémo.

Mon truc en plus. Noël Lang et Rodrigo Garcia. 2014.Edition Steirikis .

Un détective très très spécial. Romain Pùertolas. 2019. Edition : La joie de lire.

Film d'animation américano-canadien « **Freebird** » écrit et réalisé par Michael Joseph McDonald et Joe Bluhm, L'intrigue suit le parcours de Jon, un garçon ayant le syndrome de Down, qui fait son chemin dans le monde avec une mère aimante, un père absent, et un amour de toute une vie. Les quarante-cinq ans de la vie de Jon sont décrits en 5 minutes, sans dialogue.

<https://www.unapei.org/article/un-film-danimation-qui-brise-les-prejuges-sur-la-trisomie-21/>