La trisomie 21, ou syndrome de Down, est due à la présence d'un chromosome 21 surnuméraire. Environ 0.45% des conceptions humaines sont trisomiques 21. Sa prévalence à la naissance se situe entre 1/500 et 1/1'000. Un certain nombre de particularités physiques et développementales sont communes aux personnes trisomiques, du fait de l'excès de matériel génétique similaire. Cela ne signifie pourtant pas une moins grande variabilité entre les individus atteints, qu'entre les autres individus.

Un suivi spécialisé est-il nécessaire ?

Ariane Giacobino
généticienne, consultation trisomie 21, HUG

Une question importante et souvent débattue par les participants au réseau de soin des patients trisomiques et par les familles concernées, est celle de la nécessité ou non d'un suivi professionnel spécialisé, notamment dans l'enfance et l'adolescence. Cette question laisse entendre qu'il y aurait des pathologies spécifiques à la trisomie 21, des besoins particuliers ou une coordination du suivi spécifique : qu'en est-il ?

Un article récent de l'American Journal of Medical Genetics[1] émanant de spécialistes du domaine aborde la question : en quoi une consultation ou une clinique spécialisée de la trisomie 21 est-elle utile ou bénéfique ?

Les auteurs de l'article ont réalisé une étude aux USA sur une cohorte de 105 patients trisomiques 21 âgés de 3 ans et plus (âge moyen 9.5 ans). Ces patients consultaient pour la première fois dans une clinique spécialisée pour le syndrome de Down et avaient jusqu'alors un suivi « standard », par des médecins de premier recours. Dans ce travail, les recommandations pour le suivi médical – émanant de l'American Academy of Pediatrics (AAP)[2] et du Down Syndrome Medical Interest Group (DSMIG) anglais[3] - étaient prises comme référence pour un suivi optimal. On y trouve la périodicité recommandée pour différents examens comme les tests thyroïdiens, les examens de l'audition, les examens ophtalmologiques, les radiographies cervicales, etc. Une analyse simple sur la cohorte de recherche consistait à définir le pourcentage de personnes ayant effectués les tests recommandés par l'AAP ou le DSMIG. On est immédiatement étonné de constater, à la lecture de cet article, que seul le 50% des patients était à jour avec ces différents dépistages. Quant à se trouver à jour pour la totalité des dépistages recommandés, seul 10% des patients l'était. De plus, il est mentionné que, dans cette cohorte de patients, nombre de patients avait déjà des problèmes médicaux préexistants, parmi lesquels : des problèmes endocrinologiques (20%), du strabisme (20%), des drains transtympaniques (53%), de l'asthme (10%), de la scoliose (8%) et de l'épilepsie (5%).

> « Seuls 10% des patients sont à jour pour la totalité des dépistages recommandés »

Dans le fond, est-il important de suivre les recommandations de l'AAP ou du DSMIG ?

On entend parfois dire que répéter des bilans implique un coût certain, pour un bénéfice toutefois incertain. Un des points essentiels documenté par ce travail montre pourtant que la visite chez un spécialiste de la trisomie 21 qui suit les recommandations et effectue les examens adéquats permet de poser de nombreux diagnostics d'affections surajoutées : apnées obstructives (14%), problèmes thyroïdiens (8%), allergies saisonnières (18%), troubles autistiques (6%), troubles de l'audition (10%), obésité (25%) et cela parmi bien d'autres problèmes...

Il semble donc que de dépister certains problèmes permette de les identifier avec, à la clé une offre de soin, une adaptation du mode de vie, voire une prise en charge adaptée.

Peut-on encore, au 21ème siècle, imaginer qu'un enfant trisomique entende mal et qu'on estime qu'il n'est pas important de dépister ce trouble ? Ou que l'obésité, par exemple, ne nécessiterait pas de prise en charge chez le trisomique, alors que l'on sait les complications, notamment cardio-vasculaires, qu'elle pourrait entrainer ?

Si l'on considère dans cette étude les soucis mis en avant par les parents/apparentés, on relève que ce sont, pour plus de 50% des cas, les problèmes comportementaux et de langage, suivis des préoccupations alimentaires (et diététiques) ainsi qu'orthopédiques qui prédominent. Dans ces différentes situations, les médecins référaient eux-mêmes le patient à un collègue pour un avis et

une prise en charge spécifique (par exemple chez un psychologue, un logopédiste ou un diététicien). On peut dès lors présumer que la force du système réside dans l'existence de spécialistes non seulement de la trisomie 21, mais également des problèmes associés à la trisomie, ainsi que dans la possibilité offerte aux patients de trouver des relais auprès de spécialistes ayant une expérience dans la prise en charge des pathologies spécifiquement associées à la trisomie 21.

Il est par ailleurs très intéressant de constater que cette étude montre que pour les parents ayant des soucis concernant le comportement de leur enfant, 70% des cas présente un trouble réel du comportement. Cependant, dans un nombre important de situations, un autre trouble qui pouvait expliquer les troubles du comportement était alors mis en évidence: constipation (34%), problèmes auditifs (21%), problèmes ophtalmologiques (20%), etc. Un point important et simple à garder en tête, consiste à savoir que le comportement perturbé peut être dû à un problème somatique, sensoriel ou douloureux dans la trisomie 21, comme dans d'autres affections qui présentent un retard de développement. Un dépistage systématique permet ainsi de répondre à ce que la personne trisomique n'arrive tout simplement pas à signaler comme malaise.

Une mission importante des centres spécialisés dans la trisomie 21, consiste donc à fonctionner comme centres de ressources, d'informations, d'enseignement et de conseils pour les familles, comme en atteste l'article de l'American Journal of Medical Genetics. Adresses des écoles, des crèches et des associations existantes ; état des connaissances, des recherches et des essais cliniques, tout ce qui fait le quotidien ou permet de se savoir bien informé joue ainsi un rôle décisif dans la prise en charge. Un autre rôle à ne pas négliger est celui des discussions qui peuvent parfois se faire sans le patient, mais qui permettent aux familles d'évoquer ce qu'elles ont lu, vu et entendu, sans avoir toutefois pu le discuter avec des spécialistes capables de donner un avis.

Bien entendu, tout cela ne signifie pas que seuls les centres d'expertises sont aptes à effectuer le suivi des personnes trisomiques. Les médecins de première ligne restent les pédiatres et les médecins traitants (généralistes, internistes), dont on ne pourrait se passer. Les spécialistes de la trisomie 21 devraient être une ressource à solliciter de manière périodique, annuelle par exemple, comme complément au suivi de l'enfant, puis de l'adulte.

Si l'espérance de vie moyenne des personnes trisomiques 21 est d'environ 55 ans en Suisse (comme dans d'autres pays industrialisés), alors qu'elle n'était que de 12 ans en 1949, et 35 ans en 1982[4], c'est justement que la médecine progresse. La recherche avance et la prise en charge devient plus incisive, permettant d'identifier des problèmes et de prévenir des affections spécifiques au syndrome de Down.

1 Skotko et al., Am J Med Genetics, 2013
2 Bull et al., Pediatrics, 2011
3 http://www.dsmig.org.uk/publications/guidelines.html
4 Barnhart and Connolly, Phys Ther, 2007