

# La trisomie 21, c'est quoi ?

La trisomie 21, aussi appelée **syndrome de Down**, est une anomalie génétique causée par un chromosome 21 supplémentaire dans le patrimoine génétique, soit 3 copies au lieu de deux.

Cette anomalie entraîne des caractéristiques physiques distinctives ainsi qu'un retard du développement intellectuel couplé parfois à des problèmes de santé comme des troubles cardiaques ou digestifs.



## Prévalence

Le risque d'accoucher d'un enfant porteur d'une trisomie 21 est de 1/800 et il augmente avec l'âge de la mère.

En France, la stratégie de dépistage prénatal de cette maladie conduit à l'identification de presque 100% des grossesses atteintes et à l'information des couples.

## Quelle est sa cause ?

### 1 Accidentelle :

c'est la cause la plus fréquente, due à une mauvaise répartition des chromosomes maternels et paternels lors d'une division cellulaire.

**A - Trisomie 21 libre et homogène** si l'anomalie de la division cellulaire concerne des cellules reproductrices. Cette trisomie est dite libre car le chromosome 21 supplémentaire n'est pas accroché à un autre chromosome et homogène car il est présent dans toutes les cellules. Cette forme représente environ 93% des trisomies 21.

**B. Trisomie 21 en mosaïque** si l'anomalie de la division cellulaire concerne certaines cellules de l'embryon au cours de son développement. Seules certaines cellules ont une copie supplémentaire du chromosome 21 et d'autres non. Elle est donc non homogène et représente une forme très rare.

### 2 Transmission génétique d'un parent sain :

**A - d'une translocation Robertsonienne** où le chromosome 21 est accroché à un autre chromosome. Cette forme représente environ 5% des trisomies 21.

**B - d'une translocation réciproque** où seule une partie du chromosome 21 est accrochée à un autre chromosome. La trisomie est dite **partielle** et elle est beaucoup plus rare.

Le diagnostic et le suivi de la trisomie 21 nécessitent plusieurs analyses, allant du dépistage prénatal aux examens postnataux et au suivi médical tout au long de la vie.

## Les examens réalisables en prénatal sont :

- 1 - Les **marqueurs sériques maternels** et son calcul du risque au premier ou deuxième trimestre (T1, T2)
- 2 - **DPNI**
- 3 - **Amniocentèse ou choriocentèse**

## Comment calcule-t-on le risque de trisomie 21 ?

Ce calcul se fait par une prise de sang qui, à l'aide d'un logiciel, évalue le risque que le fœtus soit atteint de trisomie 21. Il faut rappeler qu'il s'agit de l'estimation d'un risque et non d'un diagnostic. En fonction de cette estimation il sera parfois nécessaire de réaliser des examens complémentaires afin d'affirmer ou d'infirmer le diagnostic de trisomie 21.

## En quoi consiste la stratégie d'un dépistage prénatal ?

Cela consiste, en tenant compte de certains éléments cliniques (âge, poids, tabagisme, ...), à réaliser une prise de sang maternel et à doser des marqueurs :

- 1 Soit au premier trimestre (entre la 11<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée et la 13<sup>ème</sup> semaine et 6 jours d'aménorrhée). C'est le dépistage combiné du premier trimestre car il combine dans son calcul les résultats du dosage (bêta HCG libre et PAPP-A) avec la valeur de la clarté nucale mesurée par un échographiste agréé.
- 2 Soit au second trimestre (entre la 14<sup>ème</sup> semaine et la 17<sup>ème</sup> semaine et 6 jours d'aménorrhée), à défaut d'un retard au prélèvement ou d'une échographie non réalisée au premier trimestre. C'est le dépistage du deuxième trimestre par les marqueurs sériques seuls (Alpha-Foeto Protéine, bêta HCG libre). Cette démarche, avec l'aide d'un calcul, permet d'estimer le risque de trisomie 21 d'un fœtus et en cas de risque accru de proposer un examen complémentaire :
- 3 Soit le DPNI (Dépistage Prénatal Non Invasif) par une prise de sang, si le risque calculé est compris entre 1/50 et 1/1000. Cet examen consiste à étudier, dans le sang maternel, de l'ADN fœtal libre circulant. Il est non invasif et fiable (>99%), toutefois, en cas de positivité, il est nécessaire de confirmer ce résultat par une amniocentèse ou une choriocentèse. Le DPNI peut également être réalisé d'emblée, sans dépistage préalable, par les marqueurs sériques maternels, dans les cas suivants : grossesse multiple, existence d'un jumeau évanescent ou antécédent personnel d'une grossesse avec trisomie 21 documentée médicalement.
- 4 Soit la choriocentèse ou l'amniocentèse (en fonction du terme de grossesse) si le risque calculé est supérieur ou égal à 1/50.
  - A** - Choriocentèse, réalisée entre la 11<sup>ème</sup> et la 14<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée, il s'agit d'une biopsie du trophoblaste.
  - B** - Amniocentèse, réalisée à partir de 15<sup>ème</sup> semaine d'aménorrhée, il s'agit d'un prélèvement de liquide amniotique contenant des cellules fœtales. Ces prélèvements permettent de réaliser une FISH (fluorescence in situ hybridation) et un caryotype fœtal pour confirmer ou non l'atteinte du fœtus.

## En quoi consiste le dépistage postnatal ?

Il est aussi possible, en cas de suspicion de trisomie 21 d'un individu, de réaliser un diagnostic postnatal par la réalisation d'un caryotype au cours d'une prise de sang. Cet examen génétique consiste à observer l'ensemble des chromosomes.

## Prise en charge d'un enfant atteint de trisomie

La prise en charge comprend un suivi médical attentif : en orthophonie, en psychomotricité, ... et surtout un accompagnement constant vers l'autonomie et l'inclusion dans la société. Le regard de cette dernière envers ces enfants a beaucoup changé au fil des années, leur permettant de mener une vie épanouie même professionnellement.