



Syndrome de Down

🕒 paru le 20/05/2020 • traduit du néerlandais

Un guide-patient est un outil réalisé pour vous aider à faire des choix pour votre santé. Il vous propose des informations basées sur la recherche scientifique. Il vous explique ce que vous pouvez faire pour améliorer votre santé ou ce que les professionnels peuvent vous proposer lors d'une consultation. Bonne lecture !

De quoi s'agit-il ?

Le syndrome de Down est une anomalie congénitale. Il se caractérise par des traits physiques particuliers et peut s'accompagner de maladies et d'autres problèmes. Les personnes atteintes souffrent de déficience intellectuelle, les limitations étant légères à sévères. Avec un bon soutien pour leur autonomie, la plupart d'entre elles peuvent mener une vie heureuse.

Le syndrome de Down est aussi appelé trisomie 21. Dans les noyaux des cellules du corps, le chromosome 21, au lieu d'être en double exemplaire, est en triple exemplaire ; c'est pourquoi on parle de « trisomie ». Il s'agit donc d'une anomalie génétique ; elle se produit lors de la division cellulaire avant la fécondation ou juste après.

En outre, il existe également des formes de syndrome de Down dans lesquelles un certain fragment du chromosome 21 apparaît trois fois et est lié à un autre chromosome (généralement le chromosome 14). Ce phénomène s'appelle la translocation et est héréditaire dans environ la moitié des cas. Dans ce cas, l'un des deux parents est porteur. Des tests génétiques sur le fœtus sont nécessaires pour éliminer le risque de récurrence du syndrome de Down lors de grossesses ultérieures.

Le risque de syndrome de Down chez le bébé augmente avec l'âge de la mère. Examen prénatal : On peut proposer un test prénatal non invasif (test TPNI) ou un test prénatal invasif (amniocentèse, c'est-à-dire ponction de liquide amniotique)

Quelle est sa fréquence ?

En Europe, le syndrome de Down touche 1 sur 600 à 900 nouveau-nés. Il se rencontre chez 1 sur 100 nouveau-nés si la mère a 40 ans ou plus.

Chaque année, environ 45 bébés atteints du syndrome de Down naissent en Flandre. Souvent, mais pas toujours, les futurs parents le savent dans le cadre de l'examen prénatal (dépistage du syndrome de Down).

Comment le reconnaître ?

Les caractéristiques du syndrome de Down sont les suivantes :

- Le développement est plus lent que chez les autres enfants, tant sur le plan physique qu'intellectuel. Les enfants atteints du syndrome de Down sont plus petits, et leur courbe de croissance est différente. Ils ont une tendance à l'obésité, et 40 à 50 % présentent un risque accru de malformation cardiaque congénitale. C'est pourquoi chaque bébé suspect de trisomie 21 doit passer une échocardiographie et un électrocardiogramme (ECG, l'enregistrement de l'activité du cœur) au cours des premières semaines de vie.
- Les problèmes aux yeux : la myopie, l'hypermétropie et l'amblyopie (œil paresseux) peuvent être résolus avec des lunettes. La cataracte (lentille qui devient trouble) et le kératocône (malformation de la cornée) se produisent également. Un suivi régulier par un oculiste est nécessaire.

- Audition : le canal auditif externe est petit, ce qui entraîne des bouchons d'oreille dus à l'accumulation de cérumen. Aussi, parmi les enfants atteints de syndrome de Down, six sur dix entendent moins bien. C'est pourquoi on leur fait passer un examen de l'audition au cours de la première année de vie et tous les ans pendant l'enfance. Cela se poursuit régulièrement à l'âge adulte également.
- Symptômes neurologiques et psychiques en raison de problèmes au niveau du cerveau et du système nerveux :
 - épilepsie chez 3 % des enfants (spasmes infantiles) et jusqu'à 30 % à l'âge adulte ;
 - apnées du sommeil, nécessitant un traitement adapté ;
 - démence de type Alzheimer pendant la croissance ;
 - caractéristiques de l'autisme chez 10 %, troubles psychiques graves et problèmes comportementaux chez un tiers ;
 - symptômes dépressifs : tendance à pleurer, perte de l'appétit, troubles du sommeil, agressivité et sautes d'humeur sont plus fréquents que dans la population normale.
- Troubles de la glande thyroïde : fonction thyroïdienne souvent ralentie (hypothyroïdie) et parfois accélérée (hyperthyroïdie). Cela nécessite une surveillance régulière des hormones thyroïdiennes TSH et T4 et des anticorps anti-TPO par des analyses de sang. Le risque de diabète sucré est également augmenté.
- Anomalies congénitales du système gastro-intestinal, tels que des rétrécissements (nécessitant une intervention chirurgicale) et la maladie cœliaque (intolérance au gluten). La constipation et les calculs biliaires sont également plus fréquents que dans la population normale.
- En raison de malformations des voies urinaires, le risque d'infections urinaires est accru.
- Les garçons atteints du syndrome de Down ont souvent de petits testicules. Une chirurgie correctrice est réalisée en prévention du cancer du testicule car le risque est accru. La fertilité est presque toujours fortement réduite.
- Problèmes aux articulations dus à des anomalies de la mobilité et à un tonus musculaire trop faible (faiblesse musculaire).
- Sensibilité accrue aux infections. Les infections respiratoires, les otites et les infections à champignons sont fréquentes, de même que les affections aux gencives. Le risque de leucémie est également augmenté.
- Affections cutanées telles que la peau sèche et l'eczéma séborrhéique ou les infections à champignons.

Comment le diagnostic est-il posé ?

Habituellement, le syndrome de Down est dépisté pendant la grossesse lors de l'examen prénatal. Si ce n'est pas le cas, le pédiatre et le gynécologue suspecteront un syndrome de Down rapidement après la naissance. Le diagnostic est confirmé par une analyse de sang avec comptage des chromosomes (dans les noyaux des cellules) et un examen des chromosomes. On peut ainsi savoir s'il s'agit de la forme héréditaire ou non.

Que pouvez-vous faire ?

Si le syndrome de Down est diagnostiqué pendant la grossesse, vous devez, en tant que parents, décider si vous souhaitez poursuivre la grossesse ou l'interrompre. Il peut y avoir des raisons sociales ou financières pour lesquelles vous ne pouvez pas prendre soin d'un enfant atteint du syndrome de Down. Si vous décidez de garder l'enfant, vous devez avoir la possibilité de vous préparer à la naissance d'un enfant handicapé.

En tant que parent, famille et accompagnateur, vous jouez un rôle très important dans l'épanouissement d'un enfant atteint du syndrome de Down. Cela dépend en effet non seulement de ses dispositions, mais également des opportunités que lui offre son environnement. Avec des conseils adéquats et des incitations appropriées, les enfants atteints du syndrome de Down peuvent en apprendre beaucoup plus que ce que l'on pensait par le passé.

En tant que maman d'un enfant atteint du syndrome de Down, vous devez savoir que l'allaitement au sein est certainement utile. C'est bon pour le développement moteur et la résistance générale du bébé.

Il est essentiel qu'un enfant atteint du syndrome de Down puisse suivre un programme de réadaptation à la maison. En règle générale, cela n'est possible qu'avec l'encadrement assuré par une équipe de professionnels et avec l'attention portée aux différents domaines de développement. Il est important qu'en tant que parents, vous soyez aidés.

Que peut faire le médecin ?

L'examen préventif et le suivi régulier de l'enfant atteint du syndrome de Down sont effectués par un médecin expérimenté dans cette maladie (spécialiste). La détection et le traitement précoces des problèmes de santé liés au syndrome de Down sont essentiels à la santé et à l'espérance de vie.

Dans le cas de problèmes neurologiques et psychiatriques chez les personnes atteintes du syndrome de Down, on utilise généralement les traitements habituels.

Une glande thyroïde trop lente (hypothyroïdie) est traitée par hormones thyroïdiennes (substitution de la thyroxine). En cas de constipation, un régime alimentaire et des médicaments sont prescrits.

Une très bonne hygiène de la bouche et des dents est essentielle. Les problèmes de dents (et de gencives) sont en effet fréquents dans le syndrome de Down. En cas de malformation cardiaque, des antibiotiques préventifs sont nécessaires avant une chirurgie dentaire. Cela empêche une infection de la paroi cardiaque (endocardite).

Les anomalies, souvent congénitales, du cœur, de l'estomac, des intestins et des testicules doivent être traitées précocement par une opération chirurgicale pour prévenir les complications.

Les femmes atteintes du syndrome de Down sont généralement normalement fertiles. Une contraception doit donc être envisagée à temps.

En raison de la grande mobilité des articulations, il faut éviter de mettre les bébés debout trop tôt. Ce serait une contrainte mécanique trop importante. On recommande des chaussures robustes avec des lacets. Les semelles de soutien sont indiquées pour les pieds plats douloureux.

Les avantages d'un traitement par antioxydants (sélénium, zinc, vitamine E et vitamine B6) n'ont pas encore été démontrés. Le régime alimentaire des personnes atteintes du syndrome de Down doit en tout cas être équilibré et, si nécessaire, complété. Des doses élevées de vitamines sont inutiles, d'autant qu'elles sont inefficaces.

Source

[Guide de pratique clinique étranger 'Syndrome de Down' \(2000\), mis à jour le 20.03.2017 et adapté au contexte belge le 08.01.2020 – ebpracticenet](#)