

# Qu'est-ce que la Trisomie ?



## Qu'est-ce que La Trisomie 21 ?

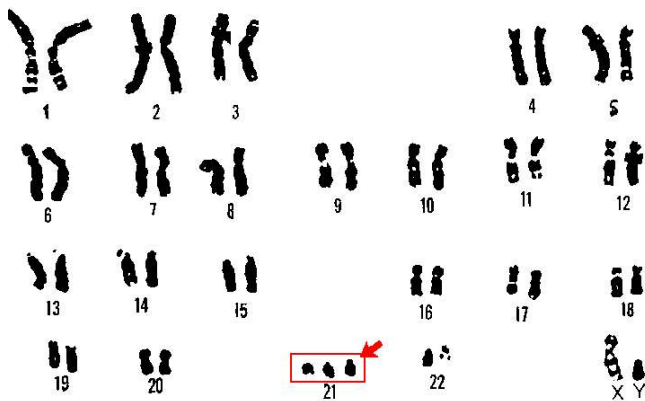
« La Trisomie 21 ou syndrome de Down est une malformation congénitale sur la 21ème paire de chromosomes »

Au lieu d'avoir 46 chromosomes, la personne en aura 47.

***La Trisomie 21 n'est pas une maladie.***

Le diagnostic ne peut être que posé après étude du caryotype.

L'incidence de natalité est d'environ 1 cas pour 800 naissances vivantes dans la population générale. Il croît avec l'âge maternel.



*Le caryotype d'un trisomique 21 présente souvent 47 chromosomes (3 chromosomes 21), mais parfois 46 dans le cas de trisomie par translocation.*

## Les trois types de Trisomie 21

- **La trisomie libre**

Elle représente la plus grande partie des trisomie 21 rencontrées, près de 95%. L'erreur se produit

lors de la première division cellulaire pendant la première distribution de chromosome. Elle est présente dans toutes les cellules du corps humain.

- **La trisomie mosaïque (ou partielle)**

Cette forme de trisomie est beaucoup plus rare, seulement près de 2% des personnes atteintes de trisomie.

L'expression de la trisomie est seulement présente sur certaines paires. Il y a donc des paires à 46 et d'autres à 47 chromosomes.

En fonction de cette répartition, la personne qui présente cette forme de trisomie peut avoir aussi des différences quant aux conséquences de cette trisomie : traits physiques moins marqués/présents, un potentiel cognitif accru... Il est pourtant important de ne pas faire un raccourci, car chaque personne est différente et évolue à son rythme.

- **La trisomie par translocation**

On évalue à 3% la population qui présente cette forme de Trisomie 21.

Dans ce cas, le chromosome 21 a été en partie « brisé ». L'enfant reçoit ce chromosome « transloqué » dans son bagage génétique de l'un des parents, qui est lui-même porteur, bien qu'il ne soit pas affecté par le syndrome.

Le fait d'être porteur d'un tel remaniement augmente le risque d'avoir dans sa descendance un enfant avec une trisomie 21 si cette personne transmet son chromosome 21 avec le chromosome transloqué portant le 21.

Le conjoint donnant un chromosome 21 également, l'enfant qui naîtra de cette union sera dans ce cas porteur d'une trisomie 21.

Mais ce couple peut tout à fait avoir des enfants sans trisomie 21. Un rendez-vous auprès d'un généticien permettra de vérifier les potentialités d'avoir un autre enfant porteur.

## **Des difficultés particulières donc des besoins spécifiques**

### **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.

### **D'une personne à l'autre :**

- Chaque **personne trisomique est différente.**
- Certaines peuvent lire, écrire, se déplacer de manière autonome en bus ou en vélo, utiliser internet, vivre seules dans un logement, avoir un travail en milieu ordinaire ou protégé...
- Ils ont **chacun leur rythme, tout comme nous...**

## **Principales incidences quotidiennes :**

- Difficultés pour le langage, l'articulation, la construction des phrases, l'expression de la pensée.
- Difficultés à comprendre ce qui est dit, en particulier les concepts abstraits.
- Difficultés à traiter plusieurs informations en même temps.
- Temps de latence.
- Difficultés à se repérer dans le temps, dans l'espace.
- Fatigabilité.
- Difficultés à gérer la relation aux autres de manière adaptée.
- Les apprentissages sont plus longs (tant sur le plan cognitif que psychomoteur).
- Troubles « dys » sur-ajoutés
- Possibilité d'apnée du sommeil (30 à 50% des enfants sont concernés)

*Article issu du site de Trisomie 21 Morbihan*