

Trisomie 21

Jean-Marc Richard

Reflét 21 / La Courte Échelle / FNASEPH

Formation EVS, 30 Janvier 2007

ASSOCIATION
REFLÉT 21
Trisomie 21



Fédération Nationale des
Associations au Service
des Elèves Présentant
une situation de Handicap
"Grandir en Société"

ASSOCIATION
REFLÉT 21
Trisomie 21

Contenu

- 1 Historique
 - Esquirol
 - Seguin
 - Down
 - Lejeune
- 2 Qu'est que la trisomie 21 ?
- 3 Fréquence de la trisomie
- 4 Dépistage de la trisomie
- 5 Manifestations de la trisomie
- 6 Problèmes psychologiques, pédagogie adaptée, rééducation précoce

Historique - Esquirol

Esquirol (1772-1840)

- Médecin hospitalier
- Fondateur de nouveaux établissements hospitaliers
- Précurseur par ses travaux sur (dans le langage de l'époque) *l'aliénation mentale*
- Son livre de 1838 "*Des maladies mentales*" contient une description "d'une curieuse maladie mentale"



Historique - Seguin-1

Seguin (1812-1880)

SEGUIN, Edouard, physician, born in Clamecy, France, 20 January, 1812 ; died in New York city, 28 October, 1880. He was educated at the College of Auxerre and St. Louis, and then studied medicine and surgery under Jean Gaspard Itard. At the suggestion of Itard he determined to devote himself to the training of idiots, and thoroughly investigated the causes and philosophy of idiocy and the best means of dealing with it. In 1837 he began to treat an idiot boy, and in 1839 he opened the first school for idiots. He was soon able to obtain remarkable results by his system of training. In 1844 a commission from the Academy of sciences in Paris examined critically his plan of educating idiot children, and in their report, declared that, up to the time when he began his labors, idiots could not be educated or cured by any means, but that he had solved the problem. After the revolution of 1848 he came to the United States, and after visiting various schools,...

Voir <http://www.famousamericans.net/edouardseguin/>

Historique - Seguin-2



Historique - Seguin-3

Seguin (1812-1880)

- Né à **Clamecy** (Yonne), études à Auxerre puis Paris, élève de Itard
- Étudie simultanément les **causes** des problèmes mentaux, et leur **traitement**
- Son plan d'éducation des déficients mentaux est **salué par l'Académie des Sciences**
- Mais des problèmes divers le font émigrer aux États-Unis, où il se consacre aussi aux déficients
- Meurt à New-York
- **En 1866** description magistrale de ce qui sera appelé **mongolisme**

Seguin constate que certains jeunes mongoliens vont à l'école du village.

Le progrès est donc très mesuré, malgré les lois de 1975 et 2005 !

Historique - Down

Down (1828-1896)

- “*Observations on an Ethnic Classification of Idiots*” (pas très politiquement correct) By J. Langdon H. Down, M.D., London, 1866
- Voir <http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/335.html>
- Propose le terme **Mongolisme**
- En 1961, le terme **Down Syndrom** est proposé, et adopté par l'OMS en 1965



Historique - Lejeune-1

Lejeune (1926-1994)

- Né en 1926 à **Montrouge** en banlieue parisienne.
- Études en médecine. Devient **chercheur au CNRS** en 1952.
- En **1958**, (32 ans), **il découvre la première anomalie chromosomique** chez l'homme : la trisomie 21.
- Il décède le 3 avril 1994.
- Très grand chercheur, très grand médecin,
- Ses anciens collaborateurs, en particulier Marie-Odile Réthoré continuent son action en recherche et pour le suivi médical des personnes trisomiques.



Historique - Lejeune-2

Mais personnalité controversée

- Très marqué politiquement,
- Catholique conservateur,
- Militant antiavortement



Manifestation avec sa famille contre l'avortement, le 19 novembre 1979. Il renonce le 11 mars 1981, faute d'avoir réuni 500 signatures. AGIP/RUE DES ARCHIVES

Historique - Lejeune-3

Importance de la découverte de Lejeune

- Même si ça ne permet pas de soigner (pour l'instant), **déculpabilise** les parents.
- On sait désormais que la trisomie est un handicap le plus souvent **accidentel**,
- Accident génétique **indépendant des antécédents familiaux**.
- Nombreuses autres anomalies chromosomiques découvertes ensuite.
- Vrai début de la **génétique moderne**.

Qu'est que la trisomie 21 ?

- **Chromosome supplémentaire sur la paire 21**
- Il existe des trisomies plus rares sur d'autres paires
- Nombreuses anomalies de ce type à la conception, qui donnent en général un rejet.
- En général (*trisomie libre*) **accidentel** : cela peut arriver à tout le monde
- Plus rarement (*trisomie par translocation*), l'un des parents possède ce chromosome supplémentaire, mais il est inoffensif, car accroché au chromosome 14 ou 22.
- En général, *trisomie totale*, toutes les cellules sont affectées,
- Plus rarement (5%) *trisomie mosaïque*, accident plus tard dans la chaîne de séparation, et seuls certains organes sont affectés.

Fréquence de la trisomie

- En moyenne environ 1/700 à 1/750 des naissances
- Plus bas (1/2000) entre 20 et 25 ans
- Légèrement plus élevé pour les grossesses précoces
- **Augmentation avec l'âge**, atteignant 1/100 à 40 ans et plus au-delà,
- Incertitude sur le rôle de l'âge du père

Au total environ 1000 naissances par an. le chiffre ne baisse pas malgré le **dépistage**, à cause des maternités de plus en plus tardives.

Dépistage de la trisomie

- Nets progrès, mais diagnostics encore à un stade avancé de la grossesse
- Échographie (nuque)
- Analyses de sang (marqueurs sériques)
- Amniocentèse (pas sans risque)

En France une IVG au-delà de la période habituelle de 12 semaines est permise (interruption dite *thérapeutique* de grossesse).

Manifestations de la trisomie

- Aspect physique
- Fragilité (Cœur, Thyroïde, Peau, Nez, Gorge, Bronches, etc. [Sommeil](#))
- Handicap intellectuel
- Difficultés de communication
- Un **suivi médical** est fortement recommandé. Consultations spécialisées à Paris (Centre Lejeune, Dijon, Saint-Étienne, etc., ... , et maintenant à Lyon (Hôpital Saint-Luc-Saint-Joseph).

Problèmes psychologiques, pédagogie adaptée, rééducation précoce

Voir l'exposé de Mme Bellot-Champignon,
Voir l'exposé de Mme Bleton