

## Les trisomiques - 1/3

**Qu'est ce que la trisomie ? Ce n'est pas une tare, c'est quelque-chose en plus... Un chromosome...**

### Un peu d'histoire

En 1846, pour la première fois, le Dr Edouard Séguin décrit le visage très caractéristique des individus trisomiques. En 1866, le Dr John Langdon Haydon Down fait une description détaillée des personnes trisomiques d'où le nom de syndrome de Down également employé comme synonyme de trisomie 21. C'est à lui qu'on doit aussi le terme de "mongol" car il a observé que les trisomiques ressemblaient étrangement aux peuples de Mongolie. Le 26 janvier 1959 est la date qui marque un véritable tournant dans les recherches sur la trisomie : le Professeur Jérôme Lejeune et son équipe rendaient compte de leur découverte à l'Académie des Sciences à savoir l'existence d'un troisième chromosome sur la 21<sup>ème</sup> paire chromosomique.

### Définition

La trisomie 21 n'est pas une maladie, c'est une malformation congénitale. Elle est la plus fréquente des aberrations chromosomiques : l'être humain est composé de plusieurs milliards de cellules.

Chacune des cellules a, en son centre, un noyau qui est lui même normalement composé de 23 paires de chromosomes. Chez la personne trisomique on en trouve 47 au lieu de 46, soit un chromosome de trop dans la paire 21.

Ce syndrome est également connu sous le nom de mongolisme ou de syndrome de Down.

Le terme mongolisme est de moins en moins utilisé parce qu'il implique une trop grande connotation négative. Il n'y a pas de traitements contre cette aberration chromosomique mis à part ceux destinés à prévenir ou à corriger les symptômes.

### Les conséquences de la trisomie 21

#### Sur le plan physique

- Hypotonie musculaire, d'où retards d'acquisition de la tenue de tête, de la station assise, de la marche.
- Hyperlaxité ligamentaire provoquant une trop grande souplesse des articulations d'où un retard dans les acquisitions motrices.
- Périmètre crânien plus petit que chez les enfants ordinaires, visage arrondi d'aspect aplati et pseudo-asiatique, taches de Brushfield à la périphérie de l'iris (petits points brillants non colorés), nez court avec racine (entre les yeux) élargie, oreilles plus petites, lèvres habituellement épaisses, cou très court, abdomen volumineux.
- Langue souvent volumineuse et fendillée, liée à l'hypotonie musculaire. Elle explique le fait qu'ils sortent souvent leur langue.
- Mains courtes, avec un seul pli dans la paume.
- Pieds courts, trapus, fréquence de pieds plats.
- Cas d'ectopie testiculaire (l'organe n'a pas effectué sa descente dans les bourses).
- La stérilité serait un dogme qui remonte au temps où les trisomiques étaient enfermés dans des institutions. Il semblerait que leur sexualité soit normale.

On rencontre souvent certains problèmes médicaux chez les trisomiques comme des malformations viscérales (cardiaques, digestives, de l'appareil urinaire, oculaires), une sensibilité accrue aux infections, des troubles auditifs et visuels, évolution dentaire retardée, une insuffisance d'hormones thyroïdiennes (d'où retard de maturation osseuse, de taille, hypotonie et déficit des capacités intellectuelles).

## Les trisomiques - 2/3

### Sur le plan intellectuel

Beaucoup de trisomiques peuvent lire et écrire, mais ils ont chacun des capacités intellectuelles diminuées de moitié. La diversité est la même que chez les sujets normaux, le QI moyen est de 50 (la normale se situe entre 85 et 120). Il faut noter que cette insuffisance intellectuelle ne s'applique pas aux fonctions supérieures morales et esthétiques qui restent absolument normales. La plupart des trisomiques sont très affectueux et s'attachent à ceux qui les entourent en sachant les aimer.

### **Les différentes formes de trisomie**

#### La trisomie 21 libre et homogène (96 % des trisomies 21)

Elle est caractérisée par la présence du chromosome surnuméraire bien individualisé au sein de la cellule. Toutes les cellules sont identiques. Ce type de trisomie est uniquement dû au hasard chromosomique qui peut se produire juste avant ou juste après la conception.

#### La trisomie 21 en mosaïque

L'erreur dans la distribution chromosomique est survenue après la conception, l'individu est porteur à la fois de cellules dites normales (46 chromosomes) et d'autres cellules trisomiques (47 chromosomes).

#### La trisomie 21 par translocation

Elle est beaucoup plus rare et constitue une forme extrêmement importante à déceler en raison de ses conséquences. Dans ce cas, le chromosome surnuméraire n'est pas individualisé, il est généralement soudé à un autre chromosome qui est lui-même cassé. Cette forme de trisomie peut être dans certains cas transmissible : l'un des parents " normal " est porteur d'une translocation "équilibrée". Il court donc le risque d'avoir un autre enfant trisomique, d'où l'importance de consulter un généticien avant une prochaine grossesse.

#### D'autres trisomies : 13 et 18

Le surnombre peut porter sur un autre chromosome que le chromosome 21, en général les chromosomes 13 et 18. La trisomie 13 est rarissime et non viable. La trisomie 18 elle, se traduit par des malformations viscérales identiques à la trisomie 21, une tête très petite et plus marquée. L'espérance de vie est de 4 mois, mais en général la trisomie est visible à l'échographie.

(source : Dr Lauras)

### **Mon expérience auprès des trisomiques**

J'ai travaillé dans une colonie et un centre aéré qui accueillait des personnes de tous handicaps (handicapés physiques et/ou mentaux : autistes, trisomiques, polyhandicaps et autre). La plupart des trisomiques savaient parler correctement mais certains étaient difficiles à comprendre et d'autres ne savaient dire quelques mots. Ils ont souvent beaucoup d'humour, l'un d'entre eux, que je connais depuis 15 ans, a une blague qui revient souvent, il nous dit toujours "Moi je suis recherché par les flics, mais s'ils viennent m'emmerder, je leur souffle dans le cul avec une paille". Un autre, imite Jean-Claude Van Damme et Batman. Les deux seules filles trisomiques que j'ai connu avaient toutes les deux le rythme dans la peau et s'éclatent en dansant sans se soucier du regard des autres. Ils aiment souvent chanter et chante hyper faux. Ce qui est bien, c'est qu'ils ne sont pas du tout influencés par le choix des autres. Ils aiment des chansons qui leur rappellent des souvenirs, qui les font rire etc., sans en avoir honte.

### **A méditer...**

## Les trisomiques - 3/3

Leur handicap est parfois difficile à vivre, mais ils arrivent à profiter de leur vie qui est souvent plus courte que la nôtre sans se plaindre. Ils s'amuse sans se soucier du regard des autres : prenez-en de la graine et chassez "trisomique" et "mongol" de votre répertoire d'insultes, ils ont peut-être plus d'humanité que vous.