

Le syndrome de Down ou trisomie 21.

Définition

La trisomie 21 également appelée syndrome de Down est une maladie génétique, liée à la présence d'un chromosome 21 surnuméraire. Les chromosomes fonctionnent par paires, d'où le nom de trisomie avec l'existence du 3e chromosome.

Symptômes

La trisomie 21 se manifeste par des malformations essentiellement du visage avec un faciès caractéristique notamment une face ronde, plate, les yeux légèrement plissés avec un épicanthus, repli au niveau de la partie interne de l'œil.

Les mains et les pieds sont petits mais élargis et un retard plus ou moins important au niveau du développement psychomoteur est constaté chez le sujet atteint.

Dépistage

Le dépistage de la trisomie 21 peut être réalisé pendant la grossesse en cas de doute sur l'échographie (on parle de clarté nucale) ou chez une future maman dont l'âge est avancé, car les grossesses tardives sont associées à un plus grand nombre d'enfants naissant trisomiques.

Ceux-ci vivent généralement un peu moins longtemps que la population normale et le principal risque est cardiaque chez eux.