

La Trisomie 21

Définition :

C'est une aberration chromosomique se traduisant par un handicap mental et un aspect physique caractéristique.

La fréquence de la Trisomie 21 est de 1/650 enfants.

Causes:

Cette maladie congénitale est due le plus souvent à l'existence d'un chromosome surnuméraire qui s'ajoute à la 21^e paire chromosomique, le sujet atteint possède donc 47 chromosomes, au lieu de 46.

Signes :

La plupart des enfants atteints de Trisomie 21 ont :

- Un pli palmaire transverse unique.
- Des yeux écartés.
- Des fentes palpébrales obliques.
- La partie postérieure de la tête est large et plate.
- Le visage est rond, le nez petit et retroussé, la langue volumineuse, sort souvent de la bouche entrouverte.
- Une petite taille.
- Une hypotonie musculaire.

Comme ils peuvent présenter :

- Des troubles de la sensibilité (moins vulnérable à la douleur).
- Des troubles visuels (strabisme, hypermétropie ...).
- Des troubles métaboliques (carences vitaminiques).
- Des troubles endocriniens (diabète, hypothyroïdie).
- Des déficits immunitaires (infections répétitives).
- Des cardiopathies congénitales.
- Des épilepsies.
- Des leucémies aiguës.
- Un vieillissement précoce (troubles auditifs ou visuels- démence sénile).

Diagnostic:

L'examen clinique de l'enfant permet d'évoquer le diagnostic qui est confirmé par une étude du caryotype.

Prise en charge

Des traitements médicamenteux et chirurgicaux sont nécessaires pour la prise en charge des troubles associés (cardiomyopathie, épilepsie, diabète, problèmes orthopédiques).

L'enfant nécessite une prise en charge pédagogique spécialisée ainsi que des rééducations notamment en orthophonie, psychomotricité et ergothérapie

Pronostic:

Le pronostic est lié à l'importance des troubles associés.

L'espérance de vie a été considérablement augmentée grâce aux progrès médicaux et chirurgicaux.

Myopathie de Duchenne

Définition :

C'est une maladie héréditaire caractérisée par une dégénérescence musculaire.

La myopathie de Duchenne est la plus fréquente et la plus sévère des dystrophies musculaires.

La fréquence de la myopathie de Duchenne est de 1/2500 garçons.

Son mode de transmission est récessif lié au sexe, c'est à dire la maladie est transmise par les femmes et ne touche que les garçons

Causes:

Maladie génétique héréditaire de cause inconnue.

La dystrophine, produit du gène en cause, existe à des taux très réduits dans les muscles des sujets atteints.

Signes :

La myopathie de Duchenne débute dans la petite enfance, après l'acquisition de la marche.

Les muscles des membres inférieurs sont les premiers touchés (hypertrophies des mollets), suivi par ceux des membres supérieurs.

L'enfant a de plus en plus du mal à se mouvoir.

La régression est rapide et sévère, la marche devient impossible vers l'âge de 12 ans et nécessite le recours à un fauteuil roulant.

L'insuffisance respiratoire devient chronique, une atteinte du muscle cardiaque est fréquente.

Diagnostic:

L'examen clinique de l'enfant permet d'évoquer le diagnostic qui est confirmé par un électromyogramme et une biopsie musculaire.

La prise en charge

Visé à retarder autant que possible l'évolution de la maladie et l'installation des déformations. Elle comprend :

- Un suivi médical (en neurologie, cardiologie, pneumologie et orthopédie)
- Une rééducation en physiothérapie et en ergothérapie
- Un positionnement adapté
- Des aides techniques et des orthèses
- Un suivi psychologique
- Des interventions orthopédiques

Pronostic:

C'est une maladie évolutive dégénérative.

L'espérance de vie est réduite.