Tous à l'école

Trisomie 21

Qu'est-ce que la Trisomie 21 ?

Les premières descriptions de ce syndrome remontent au XIXe siècle, mais l'origine chromosomique n'a été mise en évidence qu'en 1958 par les docteurs Raymond Turpin, Jérôme Lejeune et Marthe Gautier.
La Trisomie 21 (ou syndrome de Down pour les Anglo-saxons) est une anomalie congénitale d'origine chromosomique qui se caractérise dans 95 % des cas par la présence d'un chromosome 21 surnuméraire d'où le nom de Trisomie 21 libre. Le diagnostic de Trisomie 21 ne peut être porté sans la confirmation par l'étude des chromosomes ou caryotype.
Le chromosome 21 en plus donne à ces personnes des traits en commun, en général une diminution du tonus musculaire ou hypotonie et une déficience mentale, variables d'un individu à l'autre. Ces traits communs pourraient parfois faire oublier la singularité des personnes trisomiques qui ont aussi les caractéristiques génétiques de leurs familles puisqu'elles héritent des chromosomes de chacun de leurs parents comme tout autre individu. L'éducation permet de faire émerger leurs compétences et leurs singularités.

Pourquoi ?

C'est au moment de la formation des ovules ou des spermatozoïdes, et donc bien avant la fécondation que se produit « l'accident génétique » responsable dans 95 % des cas de la Trisomie 21. Ce phénomène est accidentel, mais sa fréquence s'élève avec l'âge de la mère.
Si toutes les cellules de l'organisme ont 47 chromosomes on dit que la Trisomie 21 est libre et homogène.
Dans environ 1 % des cas, la Trisomie 21 est en mosaïque, c'est-à-dire que l'enfant a

une double population cellulaire : l'une normale à 46 chromosomes et l'autre avec 47 chromosomes. Il est difficile de faire un pronostic évolutif pour ces personnes car la proportion de cellules trisomiques peut varier d'un organe à l'autre.
Dans 4 % des cas, la trisomie est secondaire à une translocation : le chromosome 21 supplémentaire étant attaché à un autre chromosome 13 ou 14, parfois un autre 21. Dans ces cas, un parent peut être porteur d'une translocation équilibrée (et dans ce dernier cas la trisomie 21 peut être héréditaire). C'est pourquoi un caryotype est proposé aux parents dans ce cas.
La symptomatologie des trisomies 21 libres, homogènes et celle des trisomies 21 par translocation sont identiques.
Il existe enfin des trisomies 21 partielles où seule une partie du chromosome 21 est en surnombre, résultant en général de la transmission déséquilibrée d'une anomalie qui est équilibrée chez un des parents. Les manifestations de ces trisomies partielles dépendent du fragment qui est en triple exemplaire.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Il existe, dès la naissance, une diminution du tonus musculaire ou hypotonie accompagnée d'une certaine hyperlaxité ligamentaire.
Le développement psychomoteur est retardé avec des variations individuelles importantes. La marche est acquise autour de 2 ans en général.
Le visage est plutôt rond avec un nez dont la racine est aplatie. Les fentes des paupières sont orientées en haut et en dehors.
Les mains et les pieds sont plutôt petits et il existe un pli palmaire unique dans 60 % des cas. Ce pli palmaire unique existe dans la population ordinaire dans 2 % des cas.
Une malformation cardiaque est présente chez 40 % environ des personnes mais, à l'âge scolaire, celle-ci ont été opérées ou sont bien tolérées. Ces enfants peuvent parfois souffrir d'une malformation digestive, de troubles hématologiques (leucémies), de maladies auto-immunes (diabète, hypothyroïdie, etc.).
La taille est normale à la naissance mais la croissance ralentit dans les premières années et la taille définitive est souvent inférieure à la taille normale (en moyenne 1,45 m à 1,50 m pour les filles et 1,55 à 1,60 m pour les garçons).
Sur le plan ophtalmologique, les enfants trisomiques ont plus souvent que les autres des troubles de la réfraction (myopie, hypermétropie) ou de convergence oculaire pour lesquels ils doivent être traités (lunettes, rééducations, opérations).

Certains enfants sont dans leur plus jeune âge, gênés par des infections ORL fréquentes. L'otite séreuse est une complication fréquente qui génère une baisse de l'audition risquant de compliquer les acquisitions langagières si elle n'est pas soignée et surveillée.
L'acquisition du langage et de la parole se fait avec retard. L'évolution est très variable. Certains gardent des troubles de l'élocution importants qui peuvent contraster avec un meilleur niveau de compréhension.
Chez la plupart des enfants trisomiques il existe une déficience intellectuelle. Les compétences sont variables d'un individu à l'autre. Elles sont liées au capital génétique mais aussi à l'éducation, à l'apprentissage, à l'environnement, à la possibilité d'être investi par sa famille et l'entourage, à la constitution d'un projet de vie. Comme pour tous les enfants, les données de QI ne peuvent être correctement interprétées que corrélées à d'autres évaluations (comportementales, adaptatives, etc.).
Chez les enfants trisomiques, les acquisitions se font plus lentement avec des paliers qui paraissent parfois longs et peuvent décourager l'entourage.

Quelques chiffres

La Trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente.
Son incidence est la même dans tous les pays du monde, voisine de 1/650.
La fréquence de la Trisomie 21 libre est liée à l'âge maternel ainsi sa fréquence est voisine de 1/1 000 vers 30 ans - 1/400 à 35 ans, 1/200 à 38 ans, 1/50 à 43 ans.
Actuellement en France le nombre de conception d'enfants trisomiques augmente avec l'âge plus tardif de la maternité, mais aujourd'hui en France, il naît moins d'un enfant trisomique 21 pour 1 000 naissances, du fait du diagnostic prénatal.

Quels traitements

À l'heure actuelle il n'y a pas de traitement de la trisomie 21.
Une attention particulière doit être portée dans le dépistage des déficits sensoriels associés (vision et audition). D'autres pathologies peuvent majorer les difficultés dues à la trisomie (comme l'hypothyroïdie) et doivent donc être recherchées

systématiquement en cas de troubles ou modification du comportement, de repli, de régression des acquis, de fatigabilité. Ces pathologies sont plus fréquentes chez les jeunes avec une Trisomie 21 mais peuvent bénéficier d'un traitement, permettant d'éviter un surhandicap.
La prise en charge est pluridisciplinaire et précoce souvent, poursuivie pendant l'enfance et l'adolescence.
La kinésithérapie précoce aidera l'enfant dans sa tonification et dans le passage des étapes du développement neuromoteur. Elle évitera l'adoption de mouvements délétères pour les articulations, du fait de l'hyperlaxité, comme le passage de la position plat ventre à assis par le grand écart. Le travail de tonification se poursuit au-delà de l'âge de la marche et même encore à l'adolescence. Il s'accompagne d'un travail sur l'équilibre.
Le kinésithérapeute et l'orthophoniste peuvent chacun intervenir pour la tonification bucco-faciale avec les conséquences bénéfiques sur la parole mais aussi sur la mastication et la déglutition.
L'orthophonie accompagne aussi l'enfant dans la mise en place de la communication et plus particulièrement dans le développement du langage et de la parole. Il est nécessaire que des liens s'établissent entre l'enseignant et l'orthophoniste autour ce qui se fait dans chacun des lieux, des difficultés et des compétences propres de l'enfant.
Afin de favoriser la communication et pour pallier le retard de langage et de parole, on pourra utiliser des supports tels que, par exemple, le Français signé (langue des signes française très simplifiée) à condition que ces signes soient appris par l'ensemble des acteurs intervenant autour de l'enfant. Ces signes seront spontanément abandonnés par l'enfant lors de l'acquisition des mots.
La psychomotricité permet d'accompagner l'enfant dans ses interactions physiques et émotionnelles avec son environnement (développement du schéma corporel, tonification, autorégulation, etc.).

Conséquences sur la vie scolaire (voir la fiche pédagogique)

En général les élèves porteurs de Trisomie 21 peuvent fréquenter des classes ordinaires (le plus souvent en maternelle). Par la suite, des centres scolaires avec

des structures de type Ulis sont possibles. Les établissements spécialisés de type IME proposent également une scolarisation.
L'importance des difficultés intellectuelles est variable, mais il existe chez l'enfant trisomique :
- Une lenteur particulière à traiter une information et à produire une réponse à un stimulus, à une question, à une action. Ceci peut amener à penser qu'il ne répond pas ou ne comprend pas (la réponse arrivant de façon décalée et n'étant pas interprétée comme réponse).
- Une difficulté à inhiber suffisamment longtemps la réponse pour pouvoir poursuivre une analyse détaillée de la question.
Il est donc en difficulté devant des consignes complexes, d'autant que certaines composantes de la mémoire sont altérées. Il est important de ne donner qu'une consigne à la fois.
Les niveaux de déficience mentale variables entraînent de grandes différences dans l'âge d'apprentissage de la lecture et cet apprentissage devrait être poursuivi à des âges avancés. Le niveau d'acquisition de lecture est extrêmement variable, certains auront une bonne compréhension de ce qu'ils lisent, d'autres décoderont bien mais auront une compréhension faible ou absente.
La scolarisation d'un enfant présentant un handicap est en général source d'enrichissement et d'ouverture pour les autres élèves de la classe. Elle offre des occasions de se décentrer de soi, de mettre en place des tutorats, etc.
Les situations d'intégration nécessitent, souvent au début et selon les enfants, un accompagnement par un adulte (éducateur, AESH) ou la mise en place d'un système de tutorat par d'autres élèves.

Quand faire attention ?

À l'arrivée dans l'école, le collège ou le lycée : une information sur la Trisomie 21 adaptée aux différents âges, et faite par des personnes compétentes diminue la part d'inconnu ou de fausses idées répandues sur la Trisomie 21.

Malgré l'incidence un peu plus importante de certains problèmes médicaux chez les personnes trisomiques, ils remettent exceptionnellement en cause leur scolarisation et leur insertion dans les différentes activités scolaires et extrascolaires.
Il n'y a en général pas de contre-indications aux activités physiques sauf en cas

notamment de grande laxité du cou.
o Une radiographie cervicale peut être nécessaire avant de pratiquer des activités telles que le judo du fait de la laxité présente chez ces enfants.
o En cas de pathologie cardiaque, un certificat du cardiologue sera nécessaire.
o La piscine peut momentanément être contre-indiquée en cas de perforation du tympan. Des bouchons d'oreille standards avec un bonnet de bain en plastique sur la tête sont très efficaces toutefois. Un avis ORL sera demandé.

Il est souvent dit à tort que la personne porteuse de Trisomie 21 ne souffre pas. L'expression de la douleur est en fait diminuée. Il lui est en général difficile de préciser la localisation de la douleur. Cela peut-être à l'origine de troubles ou de modifications du comportement qui cesseront lorsque le problème sera pris en compte.
L'enfant trisomique a conscience de son handicap très tôt. Il peut ne pas montrer ses compétences par crainte de l'échec. Lors des évaluations il faudra être prudent et l'interprétation des tests psychotechniques sera corrélée aux évaluations du comportement adaptatif.
Devant des troubles du comportement il convient de rechercher une inadaptation de la demande, une éventuelle pathologie médicale non dépistée source de douleur ou de mal-être, une situation conflictuelle, etc.
Certains enfants trisomiques peuvent présenter des troubles du comportement de type autistique qui doivent être pris en charge et peuvent nécessiter des pédagogies adaptées.
L'acquisition de la propreté peut-être retardée et il est nécessaire de proposer, jusqu'à un âge avancé, même à ceux qui sont propres, d'aller aux toilettes de façon régulière (toutes les heures et demi par exemple).
Dans la cour de récréation où les repères sont moins explicites, l'enfant trisomique peut avoir besoin de l'aide d'un adulte ou d'autres élèves pour identifier les lieux, les règles de fonctionnement, les codes de relation. De façon transitoire, une surveillance particulière peut être nécessaire.
À la cantine l'enfant trisomique peut avoir besoin d'aide plus longtemps que les autres pour le maniement du couteau. Parfois il faut surveiller un peu son comportement alimentaire car certains ont tendance à se servir des rations trop importantes ou à finir l'assiette du voisin. Il sont facilement en surcharge pondérale.
Certains enfants ont plus de difficultés de motricité globale qui devront être prises en compte dans la vie de la classe. Le groupe est souvent canalisant et aidant face à des enfants qui auraient tendance à se mettre en danger, surtout si les consignes

sont claires et les mêmes pour tous.
Les jeunes enfants trisomiques peuvent être fatigables avec parfois la nécessité de leur aménager un temps de pause. Toutefois une trop grande fatigabilité (ou un trouble du comportement) doit attirer l'attention et doit faire suspecter un problème de sommeil entre autres. Les apnées du sommeil sont fréquentes, surtout chez l'enfant qui est souvent infecté au niveau de la sphère ORL avec des amygdales volumineuses.
L'adolescence et la puberté, vont entraîner comme chez les autres jeunes, des comportements sexuels et affectifs qui demanderont à être accompagnés, expliqués par les adultes. Des groupes de parole avec un professionnel peuvent leur permettre d'avancer dans la construction de leur identité d'adolescent et d'adulte.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Il est nécessaire pour ces enfants de concevoir un Projet personnalisé de scolarisation (PPS). Celui-ci est régulièrement évalué grâce à la collaboration des différents partenaires du projet.
Les parents appréhendent les périodes d'orientation. Ceci peut être ressenti par l'enfant avec des répercussions sur son comportement et/ou les apprentissages. Dans le cadre du parcours scolaire, ces étapes sont préparées et réfléchies en fonction de l'enfant, de ses compétences, de ses capacités d'adaptation et de ses compétences sociales. Elles impliquent les parents, les rééducateurs, les enseignants, le médecin et le psychologue. afin d'essayer de trouver des orientations et aides adéquates.
Les rééducations sont souvent conduites pendant le temps scolaire. Elles sont effectuées par des rééducateurs libéraux ou par des équipes pluridisciplinaires dans les Services d'éducation et de soins spécialisés (Sessad), les Centres d'action médico-sociale précoce (Camsp) ou parfois les Centres médico psycho pédagogiques (CMPP), etc.
Ces interventions peuvent être menées en milieu scolaire comme défini dans le PPS. L'enseignant pourra trouver auprès de ces équipes des informations en cas de besoin.
Les réunions de synthèse, qu'il est important de provoquer même si l'enfant est

suivi en libéral, sont le lieu de rencontre de tous les partenaires de l'accompagnement, y compris les enseignants, et permettent souvent de trouver des nouvelles pistes de travail avec cet enfant dont la lenteur dans l'acquisition des apprentissages nécessite persévérance.
L'enfant trisomique va souvent se servir du contexte pour la compréhension de consignes. Il fonctionne volontiers par imitation.
Les fonctionnements ritualisés dans la classe peuvent le rassurer. Il faut toutefois faire attention à ce qu'il ne s'y enferme pas.
Les difficultés de motricité fine sont présentes et peuvent être prises en charge lors des rééducations (acquisition de l'opposition du pouce et d'une préhension correcte chez le jeune enfant). L'enseignant pourra trouver une aide auprès des rééducateurs en cas de difficulté particulière dans l'acquisition du graphisme.
Pour la lecture et l'écriture, des méthodes gestuées ou utilisant des pictogrammes peuvent faciliter l'apprentissage. On peut également proposer des supports où les dessins, schémas, viennent illustrer le propos.
La présence éventuelle d'un Accompagnant d'élève en situation de handicap (AESH) peut permettre par exemple l'aide à la lecture des textes, consignes, leur compréhension, le passage à l'écrit (dictée à l'adulte pour un enfant qui ne rédige pas du tout).

L'avenir

Un enfant porteur d'une Trisomie 21, comme tout autre enfant a un avenir qui ne peut être prédéterminé. Parmi les choix possibles à l'issue de la scolarité, citons : l'accès à des formations professionnelles de droit commun ou adaptées, l'accès à l'apprentissage et au travail en milieu ordinaire ou protégé (Esat). Ces solutions sont facilitées par l'existence ou la mise en place de dispositifs d'accompagnement, en particulier les Services d'accompagnement à la vie sociale (SAVS).
L'accompagnement médical et paramédical, l'éducation, l'insertion sociale ont considérablement modifié l'image et la perception des personnes porteuses de Trisomie 21 et ont permis de mieux faire émerger et évaluer leurs difficultés et leurs compétences. Leur espérance de vie a doublé dans les 20 dernières années.
Les recherches actuelles tant sur les gènes du chromosome 21 supplémentaire que sur ses conséquences biologiques, physiques et cognitives permettront d'augmenter la compréhension de leurs difficultés et de proposer des prise en charge plus

adaptés.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Trisomie 21 : BEP

Associations

Fédération Trisomie21 France
Trisomie 21 France (ex-Fait 21)

Travailler ensemble

Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)
Psychomotricité

Liens

Jérôme Lejeune, Marthe Gautier et Raymond Turpin découvrent la cause du « Mongolisme »
Première description de cette anomalie chromosomique, la biographie du Pr Jérôme Lejeune, la poursuite de son travail et le développement de ses idées par la Fondation Lejeune.

Scolariser un élève porteur de trisomie 21
Réponses possibles aux difficultés rencontrées, Académie de Lyon

Ressources documentaires

Le bavage
Un document sur le bavage: ses causes, ses conséquences, la façon dont on peut aider un enfant qui en souffre.

Les personnes porteuses de trisomie 21
Page de garde et sommaire de la revue Réadaptation n° 533

Trisomie 21: kinésithérapie, orthophonie, psychomotricité
Accompagnement de la personne trisomique 21, l'expérience de professionnels d'un Sessad.

Glossaire

CAMSP: centre d'action médico-sociale précoce

Ce sont des structures du secteur médico-social qui accueillent dans leurs locaux des enfants de 0 à 6 ans porteurs de handicap, pour leur offrir une prise en charge globale (consultations, rééducations, actions éducatives). Ces structures disposent d'un plateau technique variable : médecins, psychologues, assistant social, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes...

Chromosome

Grec : *khroma* = couleur ; *sôma* = corps.
Filaments d'ADN situés dans le noyau de la cellule, particulièrement visibles au moment de la division cellulaire et support de l'information génétique.

Classe d'inclusion scolaire (Clis)

La dénomination classes d'inclusion scolaire (Clis) a été abrogée. Les élèves du premier degré sont maintenant scolarisés dans des dispositifs appelés Ulis école.

Congénital

Latin : *con* = avec ; *genitalis* = natal.
Qualifie un élément existant à la naissance de l'individu.

Génétique

Grec : *genos* = race.
Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.
Voir gène.

Hypotonie

Grec: *hypo*= sous et *tonos*= ressort.
Diminution du tonus musculaire c'est-à-dire de la contraction physiologique partielle et permanente des muscles.

Orthophonie

Grec :*orthos* = droit et *phônê* = voix.
Rééducation des troubles de l'élocution et du langage écrit et parlé.

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Phonologie

Etude de l'organisation des phonèmes à l'intérieur des mots.

Praxie

Capacité d'exécuter sur ordre des gestes orientés vers un but déterminé.

Praxies constructives

Les praxies constructives permettent de reconstituer un tout à partir d'éléments séparés qui ont des relations spatiales entre eux (exemple : puzzles, pyramide de cubes, reproduction d'un dessin). On parle de praxies visuo-constructives lorsque la construction s'effectue sous le contrôle de la vue.

Projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Il organise la scolarité de l'enfant à l'école, au collège ou en établissement spécialisé. Il est élaboré par l'équipe pluridisciplinaire d'évaluation, validé par la CDA (Commission des droits et de l'autonomie), deux instances de la Maison départementale des personnes handicapées. Les professionnels qui accompagnent l'enfant dans sa scolarité mettent en œuvre ce projet en collaboration avec la famille.

Psychomotricité

Technique de rééducation qui fait appel aux facultés mentales et physiques du patient afin de l'aider à s'adapter ou à se réadapter à son environnement ; plus simplement, cette technique cherche à réconcilier corps et esprit pour vivre harmonieusement dans l'espace. Elle repose sur la relaxation et sur des techniques d'expressions variées qui sont réalisées à travers des jeux et des mobilisations.

Syndrome CHARGE

Acronyme anglais : Coloboma, Heart defects, Atresia choanae, Retardation of growth and development, Genitourinary problems, Ear abnormalities).

Trouble cognitif électif

Un trouble cognitif électif ne touche qu'une fonction cognitive ou une partie de cette fonction.
Par exemple : atteinte du langage oral dans sa capacité d'expression sans atteinte de la compréhension.

Troubles praxiques

Les troubles praxiques affectent les programmes moteurs permettant les enchaînements automatiques de gestes dans un but (c'est à dire les praxies).

WIPPSI

Wechsler pre-primary scale for infants : échelle d'évaluation de l'intelligence pour les enfants avant l'âge de 6 ans.

WISC

Wechsler Intelligence Scale for Children : échelle d'évaluation de l'intelligence utilisée pour les enfants de plus de 6 ans.

Enquête et partage

Enquête

Enquête de satisfaction et d'audience

Partage

Envoyer par mail

Tous à l'école