

Ministère de l'enseignement supérieur
et de la recherche scientifique



REPUBLIQUE DU MALI
Un Peuple- Un But- Une Foi



UNIVERSITE DES SCIENCES DES TECHNIQUES ET DES
TECHNOLOGIES DE BAMAKO (USTTB)

Faculté de Médecine et d'odontostomatologie

F.M.O.S

Année universitaire 2019- 2020

N :

TITRE

Etude clinique de la Trisomie 21
Département de pédiatrie
CHU-Gabriel Touré

THESE

Présentée et soutenue publiquement le / / 2020 devant la Faculté de
Médecine et d'odontostomatologie

Par : **Mme. Korotoumou A TRAORE**

Pour obtenir le grade de

DOCTEUR EN MEDECINE

MEMBRES DU JURY

Président : Pr. Boubacar Togo

Membre : Dr. Noumou Sidibé
Dr Amadou Touré

Co-directeur : Dr. Adama Dembélé

Directeur : Pr Abdoul Aziz DIAKITE

DEDICACES

DEDICACES

A ALLAH Le Tout Puissant et Miséricordieux. Par Ta bonté et Ta grâce, je te remercie de m'avoir assisté tout au long de ma vie. Je te prie Seigneur d'accepter ce modeste travail en témoignage de ma reconnaissance et de ma foi. Louange et Gloire à Toi, merci de m'avoir animé d'une vie et d'une santé nécessaire pour mener à bout ce modeste ce travail, qui signe le couronnement de tant d'année de dur labeur sur la colline du point G.

A notre père Feu Aly Traoré. Tu étais si précieux pour moi que les mots me manquent pour te remercier. Tu nous as inculqué la crainte de Dieu, le sens de la responsabilité. Ton écoute, ta disponibilité, tes conseils ne m'ont jamais fait défaut. Tu nous as appris la dignité, le courage, la loyauté, la justice, la tolérance, le respect du prochain, en somme les bonnes règles de la vie. Tu as été un père exemplaire que n'importe quel enfant aimerait avoir. Papa que Dieu t'accueille dans son Paradis et nous te n'oublierons jamais.

A ma maman Mme Traoré Youma Traoré, source de ma vie, pionnière de mon éducation, courageuse, combattante, active, c'est l'occasion pour moi en ce jour solennel de te témoigner toute mon affection, ma reconnaissance et mes sentiments les plus sincères. Merci pour toute cette affection dont j'ai bénéficié et continue à recevoir, que DIEU te donne longue vie pour bien profiter de votre (usus fructus abusus).

A mes frères : Yaya Traoré, Abdoulaye Traoré, Ousmane Traoré, Mansa Daoula Traoré.

L'union, la complicité et la joie de vivre qui ont toujours existé dans notre famille m'ont galvanisé dans mes études. Ensemble et unis nous ferons la fierté de nos parents.

A mon Mari Mamadou Sambri Kamissoko, merci mon mari de m'avoir soutenu tout au long de ce travail.

A ma fille : Fatoumata M S Kamissokoo, ta naissance a illuminé ma vie. Que ce travail t'inspire.

REMERCIEMENTS

Je remercie ALLAH, qui par sa miséricorde, nous a permis d'achever ce travail et son **Prophète Mohamed « Paix et Salut sur Lui »**

A tout le corps professoral de la FMOS. Merci pour la qualité de vos enseignements et que Dieu vous donne longue vie.

A ma belle-famille : merci de m'avoir accepté.

A mes mamans et tantes, Koumbaty Traoré, Sitan Traoré, Minata Traoré, Fanta Traoré Assan Fofana merci pour votre soutien moral et financier.

A mes oncles, Makan Traoré, feu Moussa Traoré, Feu Cheickné Traoré, Feu Mamadou F Traoré, je n'oublierai jamais votre présence à nos côtés pendant les moments difficiles merci pour tout.

A feu ma tante Awa Traoré, le peu de temps que j'ai passé avec toi m'a permis de profiter de ta générosité et de ton amour profond pour tous les enfants, très chère j'aurais voulu que tu sois là pour partager ce jour très important pour moi, puisse ton âme reposer en paix.

A mes amis et compagnons de longue date, Fatoumata Sanogo, Matou, La Star, Sadio, Nana

A mes meilleurs amis, Dr Fadjiné Diarra, Dr F Sanogo, Dr Bocoum. Recevez ici l'expression de mes meilleurs sentiments.

A ma famille du point g, Malla, Daou, Gérard, Yvette, Vanessa, Dr Pierre Bedji.

A tous le personnel du service du S.A.U pédiatrique : Dr Belco Maiga, Dr Adama Dembélé, Dr Mahamoud Cissé, la sage. Vous m'avez adopté, enseigné, comme on le dit à défaut d'avoir un père il faut avoir un repère et cher maître vous faites partie de mes repères merci pour tout.

Aux DES, aux infirmières et aux GES du service, merci pour m'avoir accepté.

Dr Issa Sanou, merci de m'avoir aidé tout au long de ce travail.

Aux amis du service : Dr Sékou Korka, Samaké, Fatim, Maiga ; Kama Tounkara, Nassira Dansoko, Moussa Sangaré, Adama Sidibé. Merci pour vos encouragements, conseils et vos soutiens.

A tous mes maitres du primaire au supérieur. Merci pour tous les efforts que vous avez consentis pour me transmettre votre savoir.

A toute la neuvième promotion du numerus clausus promotion Pr Alwatta. Merci pour votre accompagnement, je suis fier d'appartenir à cette promotion

A ma patrie. Toute notre reconnaissance à notre très cher pays pour son investissement en nous depuis notre vaccination de BCG et la gratuité de notre formation jusqu'aux sept années de bourse de formation en médecine.

Très chère patrie, nous ferons profiter à chacun de tes enfants de cet investissement

HOMMAGES AUX MEMBRES DU JURY

A notre Maître et président du jury

Pr Boubacar TOGO



Cher maître,

Vous nous faites un grand honneur en acceptant de présider ce jury. Ceci témoigne de votre engagement à transmettre à la jeune génération l'immense savoir, acquis au cours de votre carrière, sachez que nous sommes très ravis de vous avoir comme maître et d'être parmi les bénéficiaires de vos précieux enseignements. Cher maître, trouvez ici, l'expression de notre profonde gratitude.

A notre maître et membre du jury

Dr Noumou SIDIBE



Chère maître,

Nous avons été honoré d'avoir fait votre connaissance. Vos qualités intellectuelles, votre générosité et votre ouverture d'esprit font de vous une personne appréciée de tous. Nous sommes honorés de vous compter parmi les juges de ce travail et nous avons apprécié vos qualités scientifiques et pédagogiques. Soyez rassurée cher maître de notre reconnaissance et veuillez accepter nos sincères remerciements.

A notre Maître et co-directeur

Dr Adama DEMBELE



Cher maître,

Vous nous avez rendu un énorme service en acceptant de diriger ce travail. Nous reconnaissons en vous, les qualités d'enseignant juste et rigoureux. Votre rigueur dans la démarche scientifique, votre esprit d'ouverture et d'amour du travail bien fait et votre souci de vos encadrés et surtout de leurs alimentations est une preuve parmi tant d'autre de votre générosité. Toute notre reconnaissance pour cet encadrement exceptionnel.

A notre maitre et directeur de thèse

Pr abdoul Aziz DIAKITE



Cher maître,

Nous ne cesserons jamais de vous remercier pour nous avoir permis de réaliser ce travail, c'est le moment de vous rendre un hommage mérité. C'est un honneur et un privilège pour nous de compter parmi vos étudiants. Nous vous souhaitons santé et longue vie pour que nous puissions encore profiter de vos immenses connaissances. Veuillez trouver ici, l'expression de notre grande sympathie et de notre profond respect.

Liste des figures

FIGURE 1: ILLUSTRATION D'UNE ERREUR DE MEIOSE I, ABOUTISSANT A DEUX GAMETES DIPLOÏDES ET DEUX GAMETES	9
FIGURE 2: REPARTITION DES PATIENTS SELON LE SEXE.....	22
FIGURE 3: REPARTITION DES PATIENTS SELON L'ÂGE	22
FIGURE 4: REPARTITION SELON LA PRESENCE DE DYSMORPHIE CHEZ LES PARENTS	24
FIGURE 5: REPARTITION SELON LA PRESENCE DE CAS SIMILAIRE	25
FIGURE 6: REPARTITION DES PATIENTS SELON LES CONDITIONS SOCIO-ECONOMIQUES DES PATIENTS.....	27
FIGURE 7: REPARTITION SELON L'EVOLUTION	33

Liste des Tableaux

TABLEAU I : LES DIFFERENTES FORMES DE LA TRISOMIE 21[20].....	11
TABLEAU II : REPARTITION DES PATIENTS SELON LE MOTIF DE CONSULTATION	27
TABLEAU III : REPARTITION DES PATIENTS SELON L'AGE DES MERES.....	23
TABLEAU IV : REPARTITION DES PATIENTS SELON LE NIVEAU D'INSTRUCTION DES MERES	23
TABLEAU V : REPARTITION DES MERES SELON LA PROFESSION DES MERES	24
TABLEAU VI : REPARTITION DES PATIENTS SELON LA PRESENCE DE CONSANGUINITE CHEZ LES PARENTS.....	25
TABLEAU VII : REPARTITION DES PATIENTS SELON L'AGE DES PERES	26
TABLEAU VIII : REPARTITION DES PERES SELON LEUR PROFESSION.....	26
TABLEAU IX : REPARTITION DES PATIENTS SELON LE MOTIF D'HOSPITALISATION....	28
TABLEAU X : REPARTITION DES PATIENTS SELON LE TONUS MUSCULAIRE.....	28
TABLEAU XI : REPARTITION DES PATIENTS SELON LE DEVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR	29
TABLEAU XII : REPARTITION DES PATIENTS SELON LES PARTICULARITES CLINIQUE RETROUVE CHEZ LE TRISOMIE 21.....	30
TABLEAU XIII : REPARTITION DES PATIENTS SELON LA PRESENCE DE SOUFFLE CARDIAQUE.....	30
TABLEAU XIV : REPARTITION DES PATIENTS SELON L'ANOMALIE RETROUVEE A LA RADIOGRAPHIE DU THORAX	31
TABLEAU XV : REPARTITION DES PATIENTS SELON LES ANOMALIES CARDIAQUES...	31
TABLEAU XVI : REPARTITION DES PATIENTS SELON LA PRESENCE DE PATHOLOGIE ASSOCIEE	32
TABLEAU XVII : REPARTITION DES PATIENTS SELON LE TRAITEMENT REÇU.....	32
TABLEAU XVIII : REPARTITION DES PATIENTS SELON LES CONTEXTES DE DECES..	33

Abréviations

ADN : acide désoxyribose nucléique

AEG : altération de l'état générale

CAV : canal auriculo-ventriculaire

CHU : centre hospitalier universitaire

CIV : communication inter ventriculaire

DCD : décédé

DPM : développement psychomoteur

QI : quotient intellectuel

SAU : Service d'Accueil des Urgences

T21 : Trisomie 21

Sommaire

INTRODUCTION	1
OBJECTIFS	4
OBJECTIF GENERAL.....	4
OBJECTIFS SPECIFIQUES	4
I. GENERALITES.....	6
I.1 GENERALITE DE LA MALADIE.....	6
I.1.1 Définition médicale	6
I.1.2 Historiques [13].....	6
I.1.3 Epidémiologie et facteurs de risque	7
I.1.3.1 Epidémiologie	7
I.1.3.2 Facteurs de risque.....	7
I.2 MECANISME DE FORMATION D'UN ORGANISME TRISOMIQUE 21	8
I.2.1 Avant la fécondation.....	8
I.2.2 Après la fécondation (19).....	9
I.3 DIAGNOSTIQUE CLINIQUES	12
I.3.1 Le morphotype : Les signes de la trisomie 21 changent avec l'âge [21] [22]	12
I.3.2 L'hypotonie musculaire.....	13
I.3.3 La déficience intellectuelle	13
I.4 PATHOLOGIES ASSOCIEES	13
I.5 DIAGNOSTIQUES DIFFERENTIELS [27].....	14
I.5.1 Trisomie 16.....	14
I.5.2 Trisomie 13.....	14
II. METHODOLOGIE.....	16
II.1 CADRE D'ETUDE.....	16
II.1.1 Le département de pédiatrie	16
La consultation externe	17

L'hospitalisation :	17
Les gardes :	17
Le CVD Mali :	17
II.2 TYPE D'ETUDE	17
II.3 PERIODE D'ETUDE	17
II.4 ECHANTILLONNAGE	18
II.4.1 Population d'étude	18
II.4.2 Les critères d'inclusion	18
II.4.3 Les critères de non inclusion	18
II.4.4 Taille d'échantillon	18
II.5 MATERIELS	18
II.6 METHODE DIAGNOSTIQUE	18
II.7 LES VARIABLES ETUDIEES	19
II.8 COLLECTE DES DONNEES	19
II.8.1 Support des données	19
II.8.2 Technique de collecte	19
II.9 SAISIES ET ANALYSE DES DONNEES	19
II.10 DEFINITIONS OPERATIONNELLES	20
II.11 CONSIDERATION ETHIQUE	20
III. RESULTATS	22
III.1 CARACTERISTIQUES SOCIO DEMOGRAPHIQUES	22
III.1.1 Sexe	22
III.1.2 Age	22
III.1.3 Age de la mère	23
III.1.4 Niveau d'instruction des mères	23
III.1.5 Profession des mères	24
III.1.6 Dysmorphie chez les parents	24
III.1.7 Consanguinité	25

III.1.8	Cas similaire	25
III.1.9	Age pères	26
III.1.10	Profession père	26
III.1.11	Conditions socio-économiques des patients	27
III.2	CARACTERISTIQUES CLINIQUES DES PATIENTS	27
III.2.1	Motif de consultation.....	27
III.2.2	Motif d'hospitalisation.....	28
III.2.3	Tonus musculaire.....	28
III.2.4	Développement psychomoteur	29
III.2.5	Signes cliniques	30
III.2.6	Souffle cardiaque	30
III.3	EXAMENS COMPLEMENTAIRES.....	31
III.3.1	Radiographie du thorax	31
III.3.2	Anomalies cardiaques.....	31
III.3.3	Pathologie associée	32
III.4	TRAITEMENT	32
III.5	EVOLUTION	33
IV.	COMMENTAIRES ET DISCUSSION	35
IV.1	LIMITES DE L'ETUDE	35
IV.2	FREQUENCE	35
IV.3	LES CARACTERISTIQUES SOCIO DEMOGRAPHIQUES.....	35
IV.4	FACTEUR DE RISQUE	36
IV.4.1	Age maternel.....	36
IV.4.2	Dysmorphie maternelle	36
IV.4.3	Age père	36
IV.4.4	Consanguinité.....	36
IV.5	CARACTERES CLINIQUES	37
IV.5.1	Motif d'hospitalisation.....	37

IV.5.2	Syndrome dysmorphique	37
IV.5.3	Développement psychomoteur	37
IV.6	ASPECT PARACLINIQUE	37
IV.7	PATHOLOGIES ASSOCIEES	38
IV.8	TRAITEMENT ET EVOLUTION.....	38
IV.8.1	Traitement.....	38
IV.8.2	Evolution	38
	CONCLUSION.....	40
	RECOMMANDATIONS	41
	REFERENCES	42
	FICHE D'ENQUETE	45
	FICHE SIGNALETIQUE.....	49
	SERMENT D'HIPPOCRATE	50

INTRODUCTION

INTRODUCTION

La trisomie 21 ou Down syndrome, anciennement appelée mongolisme est la première aberration chromosomique décrite chez l'homme. Cette pathologie correspond à la présence du chromosome 21 ou une partie de ce dernier en triple exemplaires [1]. On distingue la trisomie 21 libre et non libre.

L'expression phénotypique de cette pathologie est très variable, d'où l'intérêt de la cytogénétique dans la confirmation diagnostique.

Son incidence globale est estimée à 1/700 naissances vivantes selon F. Giraud et al [3] et de 1/600 selon G. Pescia et al [4]. Le sex-ratio donne une prévalence masculine de l'ordre de 3 garçons / 2 filles [5]. Selon une étude faite au Maroc par N. Aboussair et Al, la trisomie 21 représente 72,8 % des anomalies chromosomiques dépistées [6].

Aux Émirats arabes unis, l'incidence de la trisomie 21 est de 3,13 pour 1000 naissances vivantes pour les nationaux contre 1,66 pour 1000 pour le reste de la population.

Elle est l'anomalie chromosomique la plus fréquente dans le monde [2]. Les personnes souffrant de la trisomie 21 présentent à des degrés divers les éléments de la triade de toute aberration chromosomique : dysmorphie, malformations et retard psychomoteur [3]

Elle est associée à de nombreuses malformations congénitales dont la plus fréquente est l'atteinte cardiaque [7], soit 44-58 % des cas [8]. Les facteurs de risque reconnus sont principalement l'âge maternel et la présence d'aberration chromosomique équilibrée ou non chez l'un ou les deux parents [9,10,11].

Il n'y a pas actuellement un traitement à cette anomalie chromosomique et de ses conséquences cognitives. La prise en charge précoce et durant toute la vie par un accompagnement multidisciplinaire médical amenant les personnes à l'autonomie, permet d'améliorer leurs compétences [1]. Cette anomalie, fréquemment rencontrée au Mali n'a fait l'objet d'aucune étude au département de pédiatrie du CHU-GT, d'où l'intérêt de la présente étude basée

essentiellement sur les caractéristiques cliniques de cette pathologie, et nos objectifs sont :

OBJECTIFS

OBJECTIFS

Objectif général

Etudier les aspects épidémio- cliniques de la Trisomie 21 au département de pédiatrie du CHU-GABRIEL TOURE

Objectifs spécifiques

- Déterminer la fréquence de la trisomie 21 au département du CHU Gabriel Touré,
- Déterminer les caractéristiques socio démographiques des enfants atteints de la trisomie 21,
- Préciser les particularités cliniques et cytogénétiques de la trisomie 21,
- Identifier les principales complications de la T21 retrouvés,
- Préciser les moyens de PEC de la trisomie 21, la prise en charge et le devenir de ces enfants.

GENERALITES

I. GENERALITES

I.1 Généralité de la maladie

I.1.1 Définition médicale

La trisomie 21 n'est pas une maladie, c'est un état, **un ensemble d'altérations** causées dans le développement physique et mental du sujet par un chromosome en trop.

C'est **une malformation congénitale** provoquée par une aberration chromosomique qui se définit par la présence du chromosome 21 en trois exemplaires.

Cet état, aussi appelé syndrome de Down, a pour conséquence de limiter le potentiel de la personne qui le présente [12].

I.1.2 Historiques [13]

Le syndrome de Down a été remarqué pour la première fois par Esqueriol en 1833 qui fait part d'une curieuse maladie mentale. En 1846, le docteur Edouard Séguin décrit le faciès très caractéristique des individus trisomiques. Vingt ans après, John Langdon Down, médecin anglais, fait une description détaillée des personnes trisomiques, d'où le nom de syndrome de Down. A cette époque, les thèses racistes étaient à l'honneur en science humaine or le profil typique de ces arriérés mentaux suggéra à Langdon Down des idées de dégénérescence raciale et il trouva tout naturel de faire référence à la race mongole. Il a fallu attendre près d'un siècle pour trouver une autre explication à l'origine du syndrome appelé par Down le mongolisme.

L'année 1959 a marqué un véritable tournant dans la recherche sur la trisomie 21. Les chercheurs français, le Jeune, Gautier et Turpin découvrirent un chromosome supplémentaire sur la 21ème paire chromosomique. D'où le terme de trisomie 21.

En 1965, l'OMS bannit le terme de mongolisme pour le remplacer par syndrome de Down après la demande quatre ans plus tôt d'un groupe de scientifiques, dont le petit fils du DR John Langdan Down. Mais le fait d'appeler un enfant : syndrome de Down, trisomique 21, mongolisme, ne

change rien à sa condition première ni aux réactions qu'il ne manque pas de susciter dans son univers.

Mai 2000 connaît désormais une étape supplémentaire avec le séquençage du Chromosome 21 par une équipe internationale composée de 62 chercheurs. Le chromosome 21 comptabilise seulement 225 gènes, ce qui explique la viabilité de la trisomie 21, reste à connaître les fonctions de ces gènes.

I.1.3 Epidémiologie et facteurs de risque

I.1.3.1 Epidémiologie

L'incidence globale de la trisomie 21 est estimée à 1/700 naissances vivantes selon F. Giraud et al [3] et de 1/600 selon G. Pescia et al [4]. Avec un sex-ratio qui donne une prévalence masculine de l'ordre de **3G/2F** [5].

Selon l'étude faite au Maroc par N. Aboussair et ses collaborateurs à l'Institut National d'Hygiène (Centre National de Référence en Génétique Médicale), l'incidence de la trisomie 21 représente 72,8 % des anomalies chromosomiques dépistées [6]. En Europe, entre 1990 et 2009, l'incidence de la trisomie 21 varie entre 1,12 et 2,2 pour 1000 naissances vivantes. Aux Émirats arabes unis, l'incidence de la trisomie 21 est de 3,13 pour 1000 naissances vivantes pour les nationaux contre 1,66 pour 1000 pour le reste de la population].

L'incidence de la trisomie 21 au Mali n'est pas déterminée.

I.1.3.2 Facteurs de risque

❖ **Age maternel** : C'est le premier facteur à être connu depuis 60 ans bien avant que la base chromosomique du syndrome de Down ne soit élucidée.

Le risque d'avoir un enfant trisomique est relativement peu élevé jusqu'à 30 ans [14,15], puis croit exponentiellement jusqu'à la ménopause. Cela serait lié à des anomalies de la méiose acquise avec l'âge, la diminution du pool ovocytaire, la réduction de la sélection des ovocytes aneuploïdes, le changement avec l'âge du microenvironnement folliculaire.

❖ **Age paternel** : actuellement, ce rôle n'a pas été prouvé. S'il existe, il est de toute façon plus faible que celui joué par l'âge maternel.

- ❖ Antécédent personnel d'un premier enfant atteint de trisomie 21 elle augmente le risque de récurrence de 0,3% à 0,4% [16] en cas de trisomie libre pour les futures grossesses du couple. Pour les apparentés plus lointains, le risque de trisomie 21 n'est pas augmenté sauf en cas de translocation familiale.
- ❖ Radiations ionisantes : Certaines études ont montré que la fréquence de la trisomie 21 était accrue à proximité des mines d'uranium à ciel ouvert en Afrique. Les radiations sont susceptibles de provoquer une non-disjonction chromosomique et que l'irradiation d'un parent fait augmenter le risque d'avoir un enfant trisomique.

Autres facteurs de risque : Outre l'âge maternel, un grand nombre de facteurs ont été évoqués, on note les contraceptifs oraux, les anticorps antithyroïdiens, les saisons, le diabète maternel, la consanguinité, la parité. Cependant aucune des associations n'a été établie de façon convaincante.

I.2 Mécanisme de formation d'un organisme trisomique 21

La formation d'un organisme humain demande plusieurs étapes. La fécondation au cours de laquelle deux gamètes avec $n=23$ chromosomes fusionnent, forment un zygote. Ce zygote subit des divisions cellulaires et finira par arriver au stade de nouveau-né avec ses caractéristiques, en passant par plusieurs autres stades de maturation. Les caractéristiques de ce nouveau-né sont inscrites dans ses gènes, lesquels sont portés par les chromosomes. Ce mécanisme s'effectue en deux phases.

I.2.1 Avant la fécondation

Le mécanisme qui préside à la formation des gamètes est la méiose. Elle aboutit à quatre cellules haploïdes, comportant chacune un nombre de chromosome $n=23$ chez l'Homme.

Les erreurs qui aboutissent à une trisomie 21 surviennent pendant la méiose I ou la méiose II. On parle de non-disjonction chromosomique, ce qui correspond à un défaut de séparation lors de l'anaphase I ou II des chromosomes homologues ou des deux chromatides sœurs.

Elles sont plus fréquentes au cours de la méiose I maternelle, et le seul facteur étiologique actuellement reconnu est l'âge maternel avancé. (17)

Pendant la méiose I, les deux chromosomes 21 homologues se retrouvent tous les deux dans une des cellules et l'autre cellule en sera dépourvue. Ainsi, la méiose II donnera quatre cellules dont deux comportant deux chromosomes 21 et deux autres ne comportant aucun chromosome 21. Les deux premiers gamètes au cours de la fécondation donneront, des organismes trisomiques 21, viables, tandis que les deux derniers donneront des zygotes monozygotes 21, voués à un avortement précoce. (18)

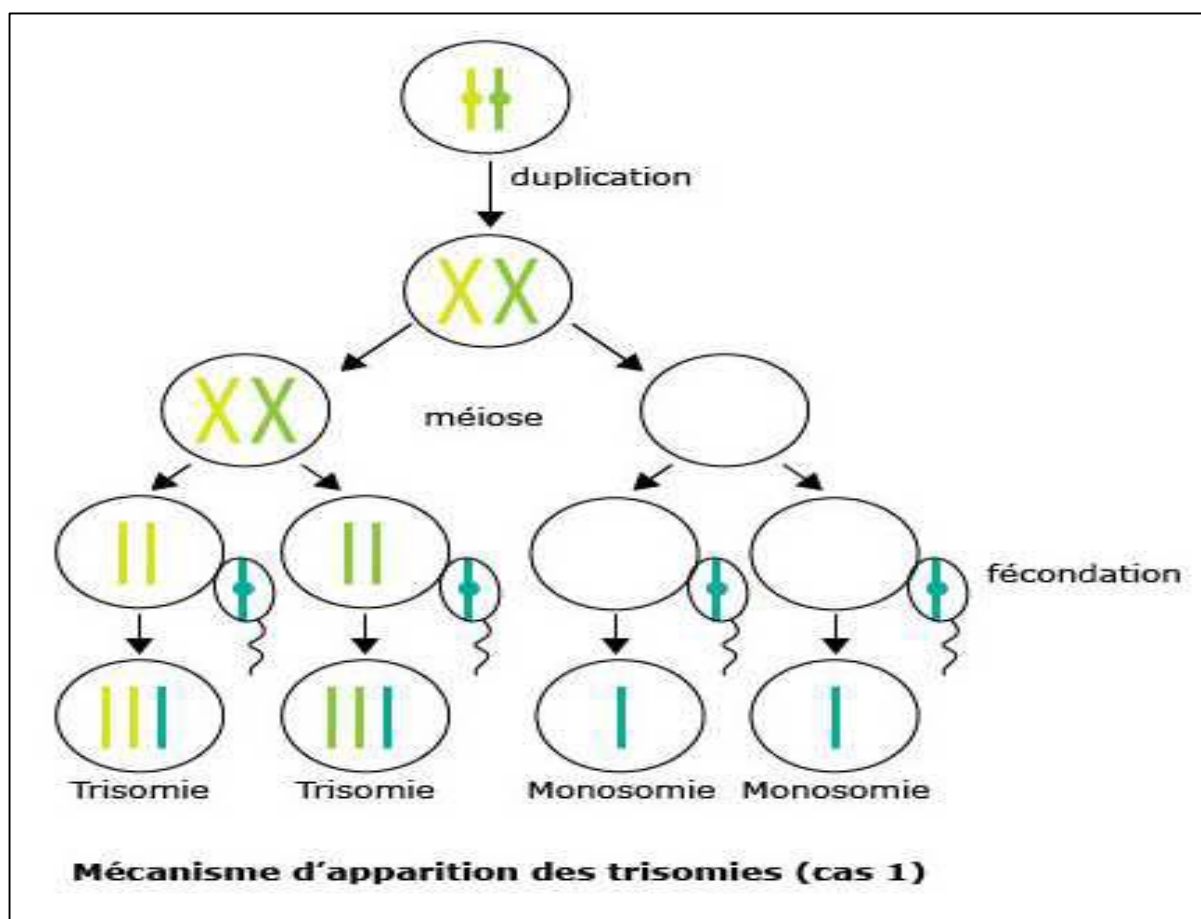


Figure 1: Illustration d'une erreur de méiose I, aboutissant à deux gamètes diploïdes et deux gamètes

I.2.2 Après la fécondation (19)

Après la fécondation, le phénomène de division qui prévaut est la mitose. Elle permet une multiplication des cellules. De zygote on passe rapidement à morula puis blastocyste, embryon et fœtus selon des intervalles de temps plus

ou moins longs. Au cours des différentes mitoses qui ont alors lieu, il peut se produire à un niveau quelconque, un défaut de migration de chromosomes 21 sœurs vers chacune des cellules filles. Il s'agit d'une non-disjonction mitotique postzygotique. La conséquence en sera alors une descendance de ces cellules porteuses d'un côté de chromosomes 21 surnuméraires et de l'autre cote des cellules n'en portant pas. La monosomie 21 étant létale, les cellules ne portant pas de chromosome 21 disparaîtront, laissant proliférer des cellules trisomiques 21 et d'autres disomiques 21. On assistera au développement d'un organisme dans lequel deux populations cellulaires de caryotypes différents évoluent : c'est une mosaïque caryotypique, dont la manifestation clinique dépendra des populations cellulaires touchées et de leur pourcentage.

Tableau I : Les différentes formes de la Trisomie 21[20]

	Trisomie 21 libre	Trisomie 21 en mosaïque	Trisomie 21 par translocation
Fréquence	92 % des cas	3 % des cas (rare)	4.8 % des cas (rare)
Caryotype	<p>-47XX, + 21 ou 47, XY, + 21</p> <p>Les 3 chromosomes 21 b+ sont indépendants (=forme libre)</p> <p>- La trisomie concerne la totalité du chromosome 21 (=forme complète)</p> <p>- La trisomie 21 a été observée dans toutes les cellules examinées (=homogène)</p>	<p>-Il existe des cellules à 47 Chromosomes (dont 3 chromosomes 21) qui coexistent avec des cellules à 46 chromosomes (dont 2 chromosomes 21).</p> <p>-La proportion des deux catégories de cellules dépend de la date de l'accident dans l'organisme. Elle varie considérablement d'un sujet à l'autre et, chez le même individu, d'un Tissue à l'autre.</p> <p>-La symptomatologie est très variable, allant de l'absence de troubles à un tableau de trisomie complète</p>	<p>•Translocation robertsonienne: le caryotype montre 2 chromosomes 21 libres, le troisième étant accolé à un autre chromosome(transloqué).</p> <p>• La translocation la plus fréquente (60 %) est la translocation 14,21 : 46, XX,der(14;21),+21 ou 46,XY,der(14;21),+21</p>
Facteurs de risque	Liés à l'âge maternel	Inconnu	Le risque de récurrence dépend du sexe du parent porteur / des chromosomes impliqués dans la translocation

I.3 Diagnostique cliniques

I.3.1 Le morphotype : Les signes de la trisomie 21 changent avec l'âge [21] [22]

A la naissance, le signe le plus fréquent est l'hypotonie musculaire globale associée à une hyper laxité des ligaments articulaires (les articulations sont anormalement souples). La tête est petite et ronde, le visage est plutôt aplati et la nuque est plate. Les fentes des paupières sont obliques et les yeux sont très écartés. On note souvent un strabisme ou un nystagmus (mouvements perpendiculaires anormaux des yeux). Iris est claire et peuvent avoir des taches blanches caractéristiques dites de « Brushfield ». La racine du nez est peu marquée en raison du moindre développement des os du nez et s'accompagne d'un épicanthus, c'est-à-dire d'un repli cutané formant comme une troisième paupière. Les narines sont relativement étroites. Les pavillons des oreilles sont généralement petits et mous avec des conduits auditifs souvent étroits. La bouche est de taille normale mais la langue est épaisse et a donc tendance à sortir (macroglossie). Le palais est ogival (en position de repos, la langue est normalement collée au palais qui se développe sur elle, chez l'enfant trisomique 21, elle est en position basse ce qui entraîne une insuffisance /de développement du palais). De ce fait, les enfants souffrent très souvent d'une incontinence salivaire. Le cou est court et large. L'abdomen est mou et distendu, on peut noter un écart des muscles abdominaux grands droits (diastésie des droits), qui est souvent source de hernies ombilicales. Le pénis est souvent petit avec des testicules fréquemment non descendus dans les bourses. Les mains sont larges et trapues, avec une inclinaison du cinquième doigt vers l'intérieur. Les doigts sont hyperlaxes et courts car les phalanges du milieu y sont trop courtes (brachyphalangie). On remarque également que dans la paume de la main, les plis peuvent être horizontaux et qu'il existe souvent un seul pli palmaire transverse. Les pieds sont, eux aussi, petits, larges et plats, avec un grand espace entre les deux premiers orteils. Il a également été observé des cas de syndactylies (fusion de deux doigts ou orteils).

I.3.2 L'hypotonie musculaire

L'hypotonie musculaire est un **signe constant** dans la trisomie 21 [22]. L'hypotonie musculaire des personnes trisomiques 21 est constante, diffuse, axiale et segmentaire et touche tous les types de musculatures. Sur le plan physiopathologique, l'hypotonie semble être la conséquence d'une immaturité du système nerveux central et de la jonction neuromusculaire.

L'hypotonie musculaire apparaît dès la naissance et se manifeste par un « bébé mou », qui ne bouge pas ou peu, souvent très calme et avec une faiblesse du cri. Tout au long de la vie, l'hypotonie musculaire accentue le déficit psychomoteur qui se caractérise notamment par une lenteur des gestes et est aussi à l'origine de nombreuses autres pathologies (digestives, ORL, dentaires, osseuses, ...).

I.3.3 La déficience intellectuelle

La déficience intellectuelle est une caractéristique constante chez les enfants, les adolescents et les adultes porteurs de trisomie 21. Elle est quantifiée par le Quotient Intellectuel (QI). Le **QI** des individus trisomiques 21 se situe entre 30 et 70, avec une **valeur moyenne de 50** [23].

I.4 Pathologies associées

A la naissance, le médecin recherche systématiquement certains types de malformations : cardiaques, digestives, oculaires et atteintes thyroïdiennes.

➤ **Une maladie cardiaque congénitale**

Elle est très souvent retrouvée (soit environ 40 à 60% des cas de trisomie 21 à la naissance [23] et 4 à 10% des enfants atteints de malformations cardiaques congénitales sont porteurs d'une trisomie 21 [24]).

➤ **Des malformations congénitales du tractus digestif**

(Présentent dans 12% des cas) sont également retrouvées. Elles se manifestent le plus souvent dans la période néonatale et occupent la deuxième place des malformations congénitales de la personne trisomique 21, juste derrière les cardiopathies [22].

➤ **Des anomalies oculaires congénitales** peuvent être rencontrées [22].

- Un strabisme touche 30 à 40% des patients.
- Une sténose des voies lacrymales est également fréquente (20% des cas).
- Enfin, une cataracte congénitale et un glaucome congénital sont rares mais graves car ils peuvent compromettre l'avenir visuel et psychomoteur de l'enfant.

➤ **Une hypothyroïdie congénitale peut être découverte**

Elle s'observe plus souvent que dans la population normale [26]. Elle se définit par une insuffisance de sécrétion des hormones thyroïdiennes (T3L et T4L), entraînant une élévation de la TSH (hormone thyroïdostimuline) en période néonatale.

I.5 Diagnostiques différentiels [27]

I.5.1 Trisomie 16

C'est la plus fréquente des anomalies observées dans les analyses de fausses couches spontanées. Un fœtus porteur de cette anomalie chromosomique ne survivra que quelques semaines in-utéro.

I.5.2 Trisomie 13

Elle se caractérise par la présence d'un chromosome supplémentaire sur la paire n 13, elle se traduit par un petit poids de naissance, malformations cérébrale, des oculaires (yeux très petits, absent), une dysmorphie faciale.

METHODOLOGIE

II. METHODOLOGIE

II.1 Cadre d'étude

Notre étude a été réalisée au département de pédiatrie du Centre Hospitalier Universitaire (CHU) Gabriel Touré à Bamako(Mali).

II.1.1 Le département de pédiatrie

Situé au nord-est, à l'intérieur de l'hôpital, il est constitué de deux bâtiments principaux contigus à un niveau et comprend :

- la pédiatrie générale,
- le service des urgences pédiatriques,
- le service de néonatalogie.

Le personnel de la pédiatrie est constitué :

- 3 professeurs titulaires de pédiatrie, dont un chef de département ;
- un maître de conférences ;
- des enseignants chercheurs/maitres assistants ;
- des pédiatres hospitaliers ;
- des médecins en cours de spécialisation ;
- des thésards ;
- des assistants médicaux ;
- des techniciens supérieurs de santé ;
- des techniciens de santé ;
- des aides-soignantes ;
- des secrétaires ;
- des manœuvres.

A ceux-ci, s'ajoutent les élèves des écoles socio-sanitaires et les étudiants en médecine et en pharmacie des différentes classes faisant leur stage.

Les activités du département sont constituées par :

- la formation théorique et pratique des médecins en spécialisation, des étudiants en médecine et les élèves des écoles socio-sanitaires à la prise en charge des malades ;
- la consultation et l'hospitalisation des enfants de 0 à 15 ans ;

La consultation externe : elle est payante et la majorité des malades viennent d'eux-mêmes en consultation, certains sont référés par les centres de santé périphériques (CSRéf, CCom), les centres de santé privé du district et de l'intérieur du pays.

L'hospitalisation : elle est gratuite, mais payante en salles V.I.P, dans les urgences pédiatriques et en néonatalogie.

La visite quotidienne des malades hospitalisés est effectuée par les médecins pédiatres, les médecins en cours de spécialisation et les étudiants en fin de cycle.

Les gardes : elles sont assurées par le personnel paramédical, les étudiants en fin de cycle et les médecins en cours de spécialisation supervisées par des médecins pédiatres.

Un staff est tenu tous les matins en vue d'apprécier les prestations des gardes.

La recherche qui est assurée par :

Les thèses de doctorat en médecine, des mémoires des DES (Diplôme d'Etude Spécialisée) de pédiatrie et d'autres études.

Le CVD Mali : Il a un site sentinelle à l'hôpital Gabriel Touré dont les activités sont menées au niveau du laboratoire et de la pédiatrie.

Ce centre conduit des recherches pour déterminer l'ampleur des maladies bactériennes invasives de l'enfant dans le district de Bamako et parmi ces maladies bactériennes invasives on peut citer : la septicémie, la méningite, la pneumonie, la pleurésie, les infections cutanée, musculaire, ostéo articulaire, et péritonéale ainsi que la diarrhée, la grippe A et la rougeole.

II.2 Type d'étude

Il s'agissait d'une étude rétrospective et descriptive.

II.3 Période d'étude

Notre étude s'est déroulée du 1^{er} janvier 2017 au 31 Décembre 2018 soit 2 ans.

II.4 Echantillonnage

II.4.1 Population d'étude

Cette étude concernait tous les enfants âgés de 1 à 60 mois ayant un dossier d'hospitalisation dans le département de la pédiatrie.

II.4.2 Les critères d'inclusion

Ont été inclus dans notre étude tous les enfants âgés de 1 à 60 mois, hospitalisés dans le département de pédiatrie ; ayant un morphotype compatible à une trisomie 21.

II.4.3 Les critères de non inclusion

- enfant de 1 à 60 mois ayant un morphotype normal,
- enfant de plus de 60 mois ayant un morphotype compatible à la trisomie 21.

II.4.4 Taille d'échantillon

Etait exhaustif incluant tous les enfants hospitalisés pour trisomie 21.

II.5 Matériels

Dossiers des malades hospitalisés et une fiche d'enquête individuelle.

II.6 Méthode diagnostique

Le caryotype étant l'examen paraclinique permettant de confirmer le diagnostic de la trisomie 21, n'a pu être réalisé chez nos patients vu d'une part le cout élevé et d'autre part le caractère rétrospectif. Ainsi dans notre étude, nous nous sommes basés sur les signes cliniques de la trisomie 21 pour établir le diagnostic.

A été considéré comme trisomique dans notre étude, tout enfant présentant au moins 2 des signes suivants : une dysmorphie faciale (une racine du nez écrasée, une nuque aplatie, un hypertélorisme, un épicanthus, une fente palpébrale oblique en haut et en dehors), une malformation et une hypotonie.

II.7 Les variables étudiées

En premier lieu, nous avons étudié les variables relatives aux caractéristiques sociodémographiques : âge, sexe, niveau socio-économique des parents ;

- Les caractéristiques cliniques et paracliniques : état vaccinal, statut immunitaire (HIV), antécédents, signes d'imprégnation bacillaire, manifestations cliniques, signes radiologiques, IDR à la tuberculine, examen du crachat, biopsie ganglionnaire ;

- Ainsi que les formes cliniques, le traitement et l'évolution

épidémiologiques : âge (maternelle), sexe de l'enfant, antécédents personnels de l'enfant et familiaux, âge père

- cliniques présence d'une dysmorphie faciale, développement psychomoteur, signes respiratoires, température, coloration conjonctivo-palmo plantaire.
- paracliniques (caryotype, échographie cardiaque, radiographie du thorax de face)
 - >Thérapeutique et évolutive : oxygénothérapie, antibiothérapie, corticothérapie et évolution.

II.8 Collecte des données

II.8.1 Support des données

- les dossiers médicaux des patients (es) hospitalisés(es).

II.8.2 Technique de collecte

Une fiche d'enquête qui a été remplie à partir des dossiers médicaux des malades sélectionnés.

II.9 Saisies et analyse des données

La saisie et l'analyse des données ont été effectuées avec le logiciel SPSS (version 21) et Excel 2016. Le logiciel world 2016 a été utilisé pour la rédaction.

II.10 Définitions opérationnelles

Nous avons utilisé les définitions suivantes selon notre étude :

Consanguinité 1^{er} degré : mariage entre 2 individus ayant un lien direct.

Consanguinité 2^{eme} degré : mariage entre 2 individus ayant un lien indirect.

Conditions socio-économiques sont dites défavorables lorsque les patients sont en location ou la maison est en banco sans électricité avec puits, toilette traditionnelle, nombre de repas quotidien inférieur à 3 sans réserve alimentaire, sans téléviseur sans voiture.

Conditions socio-économiques sont dites favorables lorsque les patients sont chez soi avec électricité robinet toilette moderne nombre de repas quotidien supérieur à 3 avec réserve alimentaire, avec téléviseur et voiture.

Souffle d'intensité 1/6 : recherche attentive de souffle sans respiration.

Souffle d'intensité 2/6 : souffle faible mais perçu sans difficulté.

Souffle d'intensité 3/6 : souffle perçu dès qu'on pose le stéthoscope.

Souffle d'intensité 4/6 : souffle intense plus ou moins frémissant.

Souffle d'intensité 5/6 : souffle très intense et frémissant.

Souffle d'intensité 6/6 : souffle perçu à distance sans stéthoscope.

II.11 Considération éthique

Nous avons obtenu l'autorisation du chef du département de la pédiatrie et du chef du service des urgences pédiatriques. Les informations ont été recueillies dans une confidentialité absolue et seront utilisées dans un but purement scientifique, nous n'avons aucun conflit d'intérêt et l'anonymat des participants est garanti.

RESULTATS

III. RESULTATS

Au cours de notre période d'étude, nous avons pu recueillir 55 cas de trisomie 21 sur 2837 hospitalisations chez les enfants de 1-60 mois au département de la pédiatrie du CHU Gabriel Touré soit une fréquence de 1,9%.

III.1 Caractéristiques socio démographiques

III.1.1 Sexe

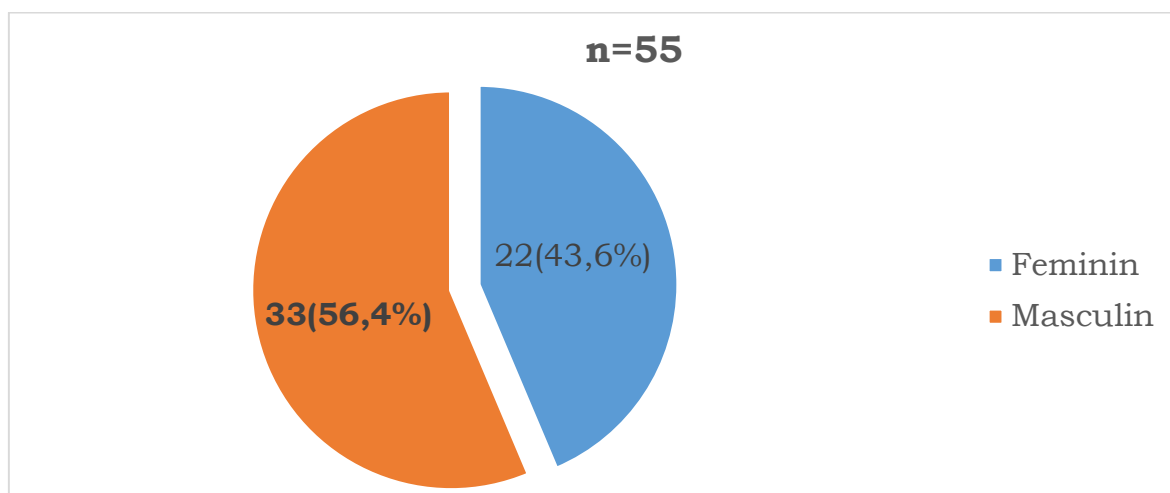


Figure 2: Répartition des patients selon le sexe

Le sexe masculin représente 56,4% soit un sexe ratio de 3 garçons/2 filles.

III.1.2 Age

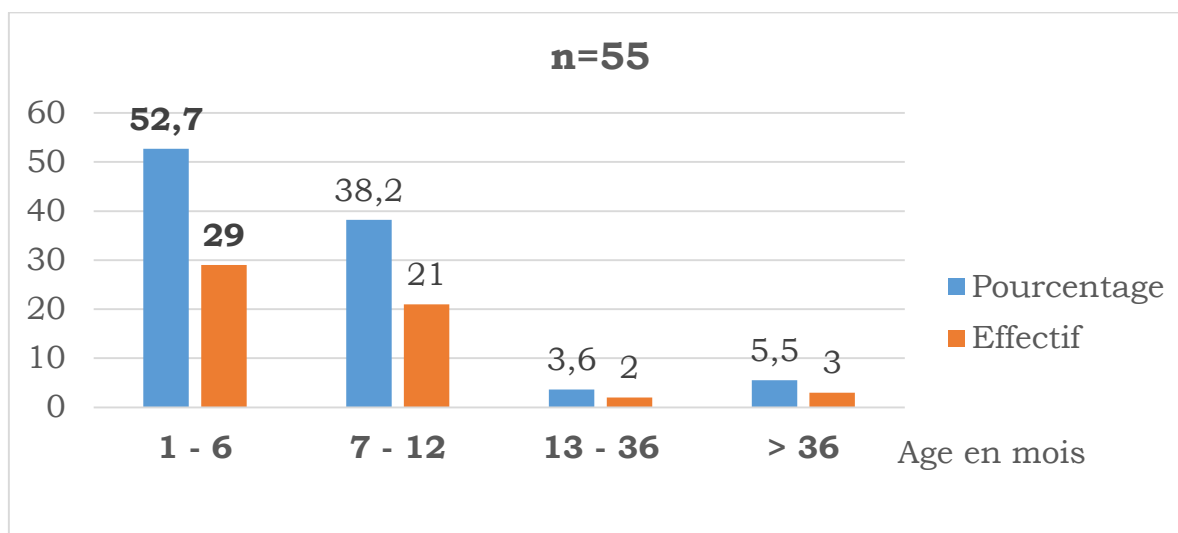


Figure 3: répartition des patients selon l'âge

La tranche d'âge de 1 à 6 mois représentait 52,7%.

III.1.3 Age de la mère

Tableau II : répartition des patients selon l'âge des mères

Age Mère (ans)	Effectif	Pourcentage (%)
15-24	10	18,2
25-34	20	36,4
35-45	25	45,5
Total	55	100

La tranche d'âge de 35 à 45 ans a représenté 45,5% avec des extrêmes de 15 ans et 45 ans et un âge moyen de 31 ans.

III.1.4 Niveau d'instruction des mères

Tableau III : répartition des patients selon le niveau d'instruction des mères

Niveau d'instruction	Effectif	Pourcentage(%)
Non scolarisé	29	52,7
Primaire	12	21,8
Secondaire	11	20,0
Supérieur	3	5,5
Total	55	100,0

Les mères non scolarisées ont représenté de 52,7%.

III.1.5 Profession des mères

Tableau IV : répartition des mères selon la profession des mères

Profession des mères	Effectif	Pourcentage(%)
Vendeuse/commerçante	4	7,3
Fonctionnaire	11	20,0
Femme au foyer	40	72,7
Total	55	100,0

Les femmes au foyer représentaient 72,7%.

III.1.6 Dysmorphie chez les parents

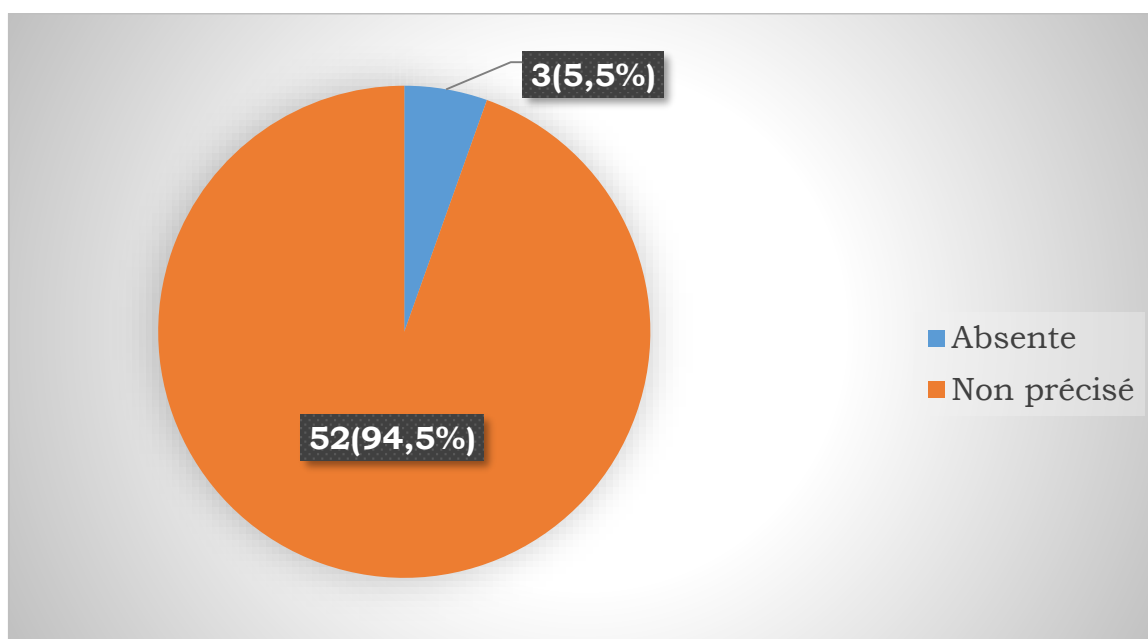


Figure 4: répartition selon la présence de dysmorphie chez les parents

La dysmorphie n'a pas été recherchée chez 94,5% des parents.

III.1.7 Consanguinité

Tableau V: répartition des patients selon la présence de consanguinité chez les parents

Consanguinité		Effectif	Pourcentage (%)
Oui	1er degré	7	12,7
	2eme degré	1	1,8
Non		47	85,5
Total		55	100,0

La consanguinité a été retrouvée dans 14,5%.

III.1.8 Cas similaire

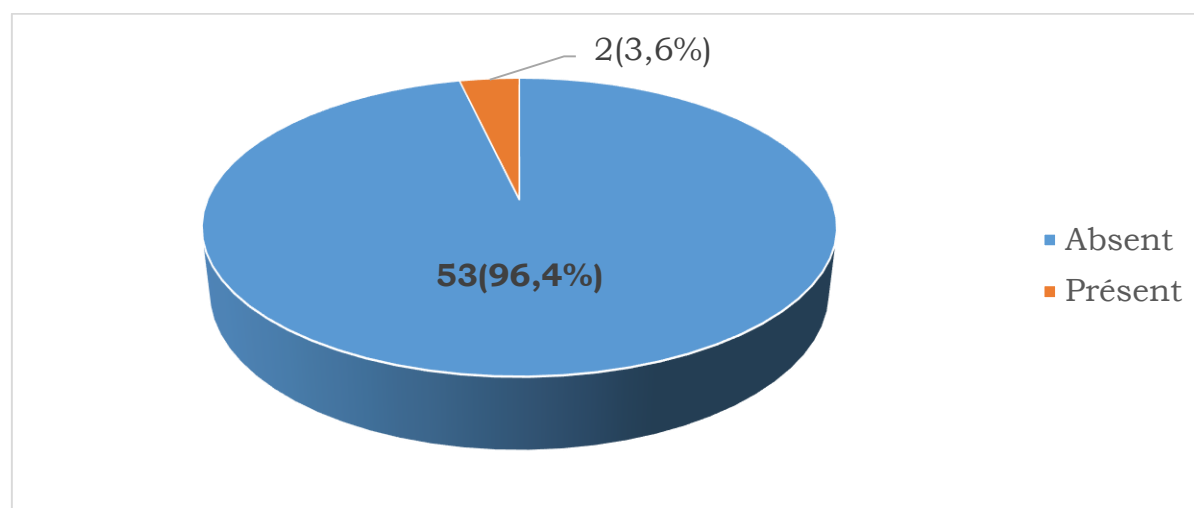


Figure 5: répartition selon la présence de cas similaire

Nous avons noté la présence de cas similaire dans seulement 2 familles, soit 3,6%.

III.1.9 Age pères

Tableau VI : répartition des patients selon l'âge des pères

Tranches d'âge	Effectif	Pourcentage (%)
25 – 34	11	20
35 – 44	22	40
> 45	22	40
Total	55	100

La tranche d'âge 35-44 ans et 45 ans et plus ont représenté 40% chacune avec un âge moyen de 41 ans.

III.1.10 Profession père

Tableau VII : répartition des pères selon leur profession

Profession père	Effectif	Pourcentage (%)
Cultivateur	11	20,0
Commerçant	13	23,6
Ouvrier	17	30,9
Fonctionnaire	14	25,4
Total	55	100,0

Les ouvriers représentaient 30,9% dans notre étude

III.1.11 Conditions socio-économiques des parents

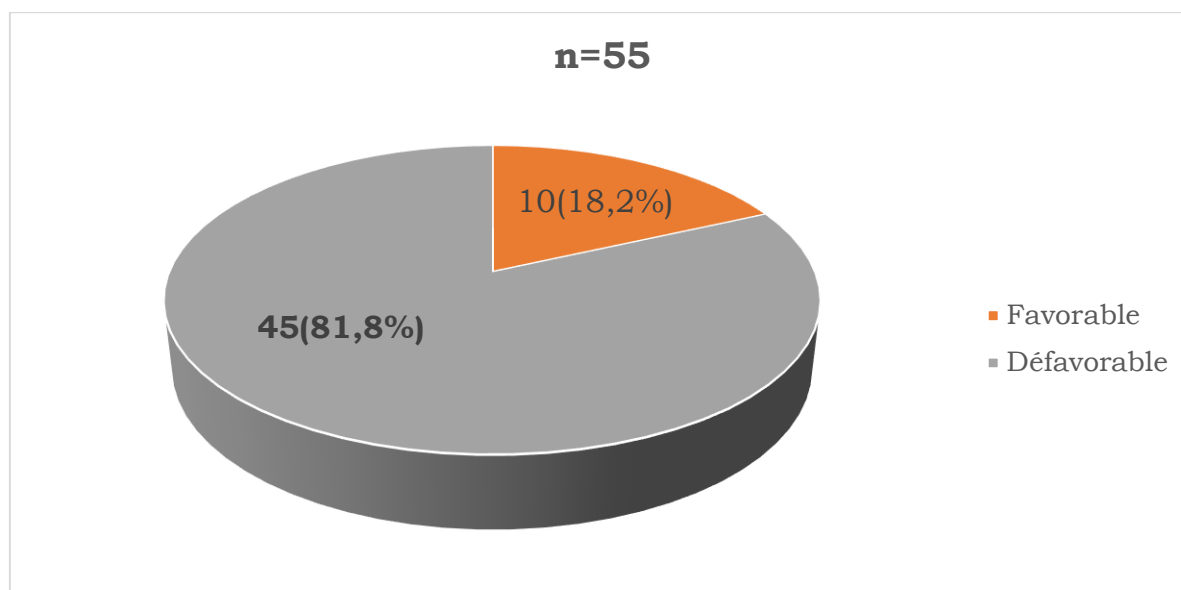


Figure 6: répartition des patients selon les Conditions socio-économiques des parents

Les conditions socio-économiques étaient défavorables chez 81,8% des parents.

III.2 Caractéristiques cliniques des patients

III.2.1 Motif de consultation

Tableau VIII : répartition des patients selon le motif de consultation

Motif de consultation	Effectif (n=33)	Pourcentage (%)
Détresse respiratoire	32	58,2
Altération de l'état général	10	12,7
Convulsion	5	5,5
Fièvre	20	25,4
Autres	2	3,6

La détresse respiratoire a été le principal motif de consultation avec 58,2%.

III.2.2 Motif d'hospitalisation

Tableau IX : répartition des patients selon le motif d'hospitalisation

Motifs d'hospitalisation	Effectif (n=55)	Pourcentage (%)
Suspicion d'endocardite	11	20
Cardiopathie décompensé	38	69,09
Pneumonie	18	32,72
Malnutrition aigüe sévère	3	5,45
Paludisme grave	7	12,72
Noma	1	1,8
Pyélonéphrite	2	3,6
Bronchiolite surinfectée	1	1,8

La suspicion de cardiopathie a représenté 69,09% des motifs d'hospitalisation.

III.2.3 Tonus musculaire

Tableau X : répartition des patients selon le tonus musculaire

Système nerveux	Effectif	Pourcentage (%)
Hypotonie axiale	33	60,0
Hypotonie générale	7	12,7
Normal	15	27,3
Total	55	100,0

Hypotonie axiale était présente chez 33 patients soit 60%

III.2.4 Développement psychomoteur

Tableau XI : répartition des patients selon le développement psychomoteur

	Age	Effectif	Pourcentage
Tenue de la tête	> 5 mois	18	32,7
	3-5 mois	18	32,7
	< 3 mois	19	34,5
Position assise	>8 mois	19	34,5
	5-8 mois	9	16,3
	< à 5 mois	27	49
Marche autonome	>18 mois	8	14,5
	12-18 mois	5	9,1
	< 12 mois	42	76,4

La majorité de nos enfants n'avaient pas un âge adapté au moment des différentes acquisitions.

III.2.5 Signes cliniques

Tableau XII : répartition des patients selon les particularités clinique retrouvé chez le trisomie 21

Signes cliniques	Effectif n=55	Pourcentage (%)
Racine du nez écrasé	55	100,0
Oreilles bas implantées	54	98,2
Epicanthus	19	34,5
Hypertélorisme	48	87,3
Nuque aplatie	24	43,6
Fente palpébrale oblique en haut et en dehors	17	30,9
Menton court	30	54,5
Protrusion de la langue	10	18,2
plis palmaire transverse unique	18	32,7

Tous nos patients présentaient une racine du nez écrasée, 98,8% présentaient des oreilles basses implantées.

III.2.6 Souffle cardiaque

Tableau XIII : répartition des patients selon la présence de souffle cardiaque

Souffle cardiaque	Effectif	Pourcentage (%)
Absent	33	60,0
Intensité à 1/6	1	1,8
Intensité à 2/6	9	16,4
Intensité à 3/6	9	16,4
Intensité à 4/6	1	1,8
Intensité à 5/6	2	3,6
Total	55	100,0

La présence de souffle a été retrouvée chez 22 patients, soit 40%.

III.3 Examens complémentaires

III.3.1 Radiographie du thorax

Tableau XIV : répartition des patients selon l'anomalie retrouvée à la radiographie du thorax

Radio du thorax	Effectif	Pourcentage (%)
Cardiomégalie	14	25,5
Opacité pulmonaire	9	16,4
Opacité pulmonaire + cardiomégalie	23	41,8
Non réalisé	9	16,4
Total	55	100,0

La cardiomégalie a été décelée chez **67%** des patients à la radio.

III.3.2 Anomalies cardiaques

Tableau XV : répartition des patients selon les anomalies cardiaques

Anomalies cardiaques	Effectif (n=55)	Pourcentage (%)
Canal Atrio-ventriculaire	10	18,2
Communication-inter ventriculaire	10	18,2
Tétralogie de Fallot	2	3,6
Insuffisance aortique	3	5,5
Communication inter auriculaire	10	18,2
Pas d'anomalie	3	5,5
Echographie non réalisée	17	30,9

La communication interventriculaire, le canal atrio-ventriculaire, et la communication inter auriculaire ont représentés 18,2% respectivement.

III.3.3 Pathologie associée

Tableau XVI: répartition des patients selon la présence de pathologie associée

Pathologie associée	Effectif (n=55)	Pourcentage (%)
Cardiopathie	35	63,6
Pneumonie	32	49,1
Paludisme	6	10,9
Hypothyroïdie	2	3,6
Imperforation anale	1	1,8

La cardiopathie a été la principale pathologie associée avec 63,6%

III.4 Traitement

Tableau XVII : répartition des patients selon le traitement reçu

Traitement	Effectif n=55	Pourcentage (%)
Oxygénothérapie	47	85,5
Antibiothérapie	55	100,0
Corticoïde	10	18,2
Transfusion	5	9,1
Antipaludique	6	10,9
Médicament a visé cardiaque	24	43,6

La majorité des enfants avaient reçu une oxygénothérapie soit **85,5%**.

III.5 Evolution

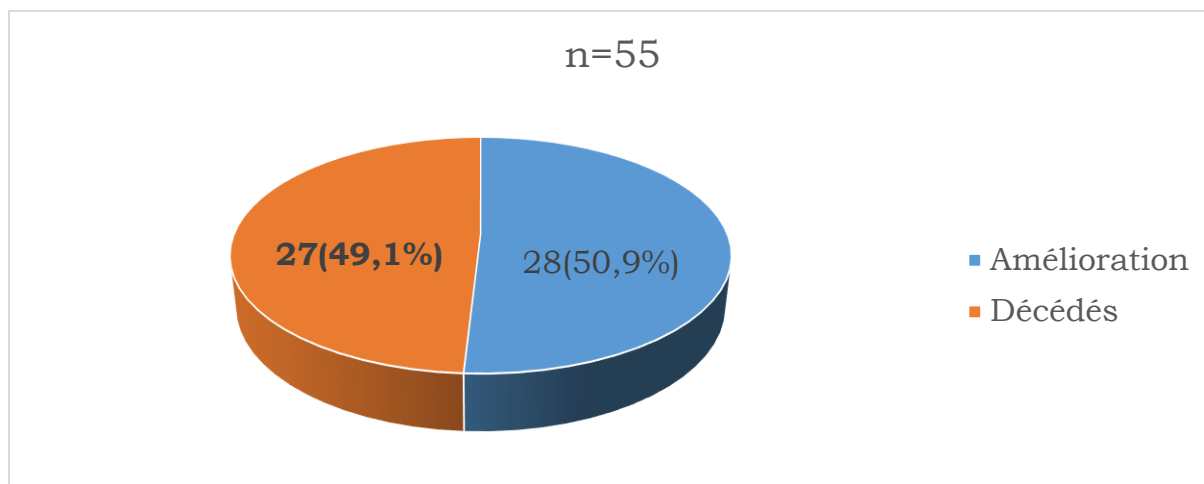


Figure 7: répartition selon l'évolution

Le taux de mortalité était de 49,1%.

➤ Cause du décès

Tableau XVIII : répartition des patients selon les contextes de décès

Contextes de décès	Effectifs	Pourcentage (%)
Cardiopathie décompensée	18	32,7
Choc septique	4	7,3
Anémie décompensée	2	3,6
Pneumonie	3	5,4
Total	27	100,0

La cardiopathie a été la principale cause de décès avec **32,7%**.

COMMENTAIRES ET DISCUSSION

IV. COMMENTAIRES ET DISCUSSION

IV.1 Limites de l'étude

Notre étude sur la trisomie 21 comporte certaines limites, entre autres : la non réalisation du caryotype et les dossiers médicaux mal entretenus avec des informations manquantes souvent. Malgré ces limites, nos résultats peuvent être discutés avec ceux de certains auteurs.

IV.2 Fréquence

Au cours de notre période d'étude, nous avons pu recueillir 55 cas de trisomie 21 sur 2837 hospitalisation au service des urgences pédiatriques du CHU Gabriel Touré soit une fréquence de 1,9%. Notre taux est supérieur à celui de **Meryem G** [1] qui a trouvé une fréquence de 1,1%.

IV.3 Les caractéristiques socio démographiques

La majorité de nos patients se situait dans la tranche d'âge de 1-12 mois soit 52,7% rejoignant ainsi les données de certaines études réalisées par **Alao M J et Al** [31] ainsi que **Koné M** [30] avec respectivement **65%** et **63,2%**. Cela peut s'expliquer par le fait que cette tranche d'âge est plus vulnérable aux infections.

Notre étude a révélé une prédominance masculine de 56,4% avec un sex-ratio de 1,5. Ce résultat est similaire à celui de **Meryem G** [1] et de **Koné M** [30] au Maroc qui ont trouvé respectivement **52%** et **62,2%**. Cependant nous n'avons pas trouvé de lien significatif entre le sexe et la survenue de la trisomie 21.

La plupart des pères des patients étaient ouvrier avec un faible revenu, d'où la non réalisation du caryotype chez nos patients prospectifs, et probablement rétrospectif.

La majorité des mères des patients n'étaient pas scolarisées (52,7%). Cette analphabétisation pourrait être à l'origine des conceptions à un âge avancé.

IV.4 Facteur de risque

IV.4.1 Age maternel

Dans notre étude l'incidence de la trisomie 21 connaît une croissance à partir d'un âge maternel compris entre 25 et 34 ans avec un pic à partir de 35 ans.

Une étude faite par **Azman B** en Malaisie [28] et **Koné M** au Maroc [30] ont aussi retrouvé une recrudescence de cas de Trisomie 21 au-delà de 35 ans. Ces résultats vont dans le même sens que les données de la littérature, cela serait lié à des anomalies de la méiose acquise avec l'âge, la diminution du pool ovocytaire, la réduction de la sélection des ovocytes aneuploïdes, le changement du microenvironnement folliculaire. Cependant jusqu'à présent, aucune certitude quant aux bases biologiques de recrudescence d'aneuploïdie avec l'âge n'est encore formellement identifiée [29].

IV.4.2 Dysmorphie maternelle

La présence de dysmorphie n'était pas recherchée chez 94,5% des mères cela peut s'expliquer par l'insuffisance des dossiers au sein du service. Cependant la présence d'une dysmorphie chez une femme n'a pas de répercussion certaine sur le fait d'avoir un enfant trisomique.

IV.4.3 Age père

La tranche d'âge 35-45ans et plus était la plus représentée. Aucun lien entre trisomie et l'âge paternel n'a été prouvé selon les données de la littérature.

IV.4.4 Consanguinité

La consanguinité augmente le risque d'avoir un enfant atteint d'une maladie génétique récessive. Dans une étude sur la trisomie 21 au Maroc la consanguinité a été retrouvée dans des cas [25]. Dans notre étude elle a été retrouvée dans seulement 14,5% soit 8 cas. Une transmission récessive pourra expliquer les cas avec consanguinité.

IV.5 Caractères cliniques

IV.5.1 Motif d'hospitalisation

Dans notre série la cardiopathie décompensée représentait le premier motif d'hospitalisation des enfants soit 69,09% alors que dans l'étude de G-Mariam, l'ictère néonatal occupait 33,3%. Cette différence est peut-être due à sa population d'étude qui était plus jeune que la nôtre (inférieur à 1mois).

Le taux global de cardiopathies congénitales dans notre étude est supérieur à celui décrit par les autres auteurs [1,23] cette prévalence des malformations cardiaques chez les enfants trisomiques plus que dans la population générale est signalée dans la littérature par la plupart des auteurs.

IV.5.2 Syndrome dysmorphique

Tous nos enfants avaient la racine du nez écrasée qui pourrait s'expliquer du fait que c'est le premier signe qui frappe de vu.

IV.5.3 Développement psychomoteur

La totalité de nos enfants avait au moins un retard des acquisitions psychomotrices, contrairement à une étude réalisée à Rabat par **Koné M** ou le retard psychomoteur était peu représenté (15,6%).

Du fait de l'immaturité du système nerveux central et de la jonction neuromusculaire, l'hypotonie est l'un des signes majeurs de la trisomie 21. Ainsi, dans notre étude 33 des patients (60%) présentaient une hypotonie axiale qui contraste avec les données de la littérature.

IV.6 Aspect paraclinique

Le caryotype étant l'examen permettant de confirmer le diagnostic de la trisomie 21 n'a pas pu être réalisé d'une part par manque de moyen et d'autre part par le caractère rétrospectif de certaines données.

La radiographie du thorax a montré une opacité pulmonaire et cardiomégalie chez 41,8% de nos patients.

L'échographie cardiaque a confirmé la cardiopathie chez 52%.

En plus du caryotype nous pouvons dire que ces 2 examens sont d'une grande utilité dans l'exploration des patients trisomiques.

IV.7 Pathologies associées

-La série de Freeman SB et al, portant sur 243 naissances trisomiques 21 en 1998 a objectivé que 46,6% des sujets présentaient une cardiopathie [23],

-Ses résultats concordent avec celui de G Mariam à propos de 21 cas où la cardiopathie était présente dans 44%,

-Dans notre série la cardiopathie a représenté 52% des cas qui sont similaires aux 2 séries précédentes. Toutes ces études confirment les données de la littérature sur la fréquence élevée des malformations cardiaques chez les trisomiques.

La suspicion d'endocardite a été retrouvée dans 52%, la pneumopathie a été décelée chez 49,1% des patients, qui sont des complications logiques de l'atteinte cardiaque et de la défaillance neurologique avec des fausses routes à répétitions.

IV.8 Traitement et évolution

IV.8.1 Traitement

La totalité de nos patients soit 100% ont reçu une antibiothérapie pour le traitement des pathologies aiguës, cela pourrait s'expliquer par le fait que la majorité était venue dans un tableau de pneumonie.

Les médicaments à visée cardiaque ont été instaurés chez 43,6% des patients.

IV.8.2 Evolution

Dans notre série le taux de mortalité était de 49,1%. **Meryem G** dans son étude a trouvé 28,6%. Notre taux élevé pourrait s'expliquer par le retard de consultation et à la gravité de l'état clinique à l'admission.

CONCLUSION ET RECOMMANDATION

CONCLUSION

Cette première étude portant sur la T21 au département de la pédiatrie a montré plusieurs similarités avec d'autres études ici en Afrique et ailleurs dans le monde.

L'âge maternel avancé constitue le principal facteur de risque. Les conditions socio-économiques défavorables sont à l'origine du retard de diagnostic et de prise en charge des complications. Aucun cas n'a été confirmé par le caryotype. Cependant une autre étude serait nécessaire pour mettre en évidence les anomalies chromosomiques à l'aide du caryotype.

RECOMMANDATIONS

Au terme de notre étude nous formulons les recommandations suivantes :

Aux autorités

- Subventionner le caryotype
- Création d'un centre spécialisé pour les enfants trisomiques

Aux personnels soignant

- Demander systématiquement le caryotype chez tous les nourrissons ayant un faciès dysmorphique
- Eduquer la population par rapport à la connaissance de la maladie afin d'éviter la stigmatisation de ses enfants

A la population

- Amener le plus tôt possible les enfants trisomiques à l'hôpital pour éviter l'évolution vers des complications.

REFERENCES

1. **G Maryam.** Approche globale de la T21 expérience du service de néonatalogie et de la réanimation néonatale du CHU HASSAN II. FES 2015 ; 101(15) :199.
2. **Weijerman ME, De Winter JP.** Clinical practice. The care of children with Down syndrome. Euro J Pediatrics 2010 ; 169(12): 1445-52.
3. **F.Giraud, J F Mattei.** Epidemiological aspects of trisomy 21. Journal de génétique humaine, 1975 - europepmc.org. (136-16)
4. **G. Pescia, M C Addor.** La trisomie 21 et son dépistage prénatal dans le canton de Vaud (1980–1996) Schweiz Med Wochenschr 2000 ; 130:1332–1338
5. **P Bouizegarène et Al.** Détection de la trisomie 21 par l'étude de l'ADN – Diagnosis of Down Syndrome .bybiologytools. Immuno-analyse et biologie spécialisée 2008 ; 23 :12
6. **Nisrine Aboussair et Al.** Cytogenetic Analysis of 5572 Patients Referred for Suspected Chromosomal Abnormalities in Morocco. Genetic testing and molecular biomarkers 2012; 16:6-5
7. **Arum GA et al.** Down syndrome - A Narrative Review. Clin Anat. 2015
8. **Ritha Carole Mbono Betoko et Al.** Cataracte mode de révélation d'une trisomie 21 chez un nourrisson de mois : à propos d'un cas au centre Mère et Enfant de la fondation Chantal Biya au Cameroun. (mbonobetoko@yahoo.fr)1005-3039-1-PB.pdf
9. **Melissa A, Davidson MD.** Primary Care for Children and Adolescents with Down's syndrome pediater clin N Am 2008 ; 55
10. **Fran Hickey et Al.** Medical Update for Children With Down Syndrome for the Pediatrician and Family Practitioner. advances in pediatrics 2012 ; 52:137-157.
11. **Rachel ranweiler MS et Al.** Assessment and Care of the Newborn With Down Syndrome. Advances in Neonatal Care February 2009; 9(1):17 – 24
12. **L PARSCAU.** Trisomie 21.Rev Prat, 2001 ; 51: 545-549.
13. **A VERLOES.** Problèmes posés par les maladies génétiques.3ème partie à propos d'une maladie chromosomique : la trisomie 21.Rev Prat 2004 ; 54:1363-1369.

14. **G GRANGE et AL.** Fréquence des malformations associées à la trisomie 21.J. Gynecol obstet Biol Reprod ; 2006 35 (1) : 477-482.
15. **N J ROIZEN.** Down syndrome and associated medical disorders. Ment. Retard. Dev. Disabil.Res.Rev 1996 ; 2: 85-89.
16. **S. R. SHOTT.** Down syndrome: common otolaryngologic manifestations. Am J Med Genet 2006 ; 142 (C): 131-140.
17. **Dubois Chloé.** Trisomie : de la prise en charge de la maladie, vers un traitement de la déficience. Faculté de pharmacie de Limoge 2013.
18. **Delabar J M et Al.** Developmental defects in trisomy 21 and mouse models. Scientific World Journal 2006; 6:1945-1964.
19. **Vicari S.** Memory development and intellectual disabilities. Acta Paediatr. Oslo Nor 1992 Suppl. mai 2004 ; 93(445):60-64.
20. **Freeman S B et al.** Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome. Am. J. Med. Genet. 16 novembre 1998 ; 80(3) : 213-217.
21. **De Rubens Figueroa J et al.** Heart malformations in children with Down syndrome. Rev. Española Cardiol. septembre 2003 ; 56(9):894-899.
22. **Hardy O et al.** Hypothyroidism in Down syndrome: screening guidelines and testing methodology. Am. J. Med. Genet. A 1 février 2004 ; 124A(4) :436-437.
23. **Alamercery J.** Suivi de la personne porteuse de trisomie 21 tout au long de sa vie. Thèse d'exercice. Lyon, France : Université Claude Bernard 2007 ; 188 p.
24. **Martory j.** Trisomie21, Trisomie16, Trisomie13 : quelles différences. www.Magicmaman.com
25. **Patricia Fergelot.** Génétique médicale. Campus référence, Ed Elsevier 2004 ; P : 203.
26. **B Z Azman et al.** Cytogenetic and clinical profile of Down syndrome in Northeast Malaysia, SingaporeMed J 2007; 48:550–554.
27. **Mutton D et Al.** Cytogenetic and epidemiological findings in Down syndrome, England and Wales 1989 to 1993. National Down syndrome cytogenetic register and the association of clinical cytogeneticists. J Med Genet.1996 ; 33:387–94.
28. **Koné M H.** Trisomie 21 revue de la littérature et etude à propos de 304cas. Université Mohamed V Souissi Faculté de Med et Phar-Rabat 2014 ; 63:94-95.

- 29. M. J. Alao et Al.** Aspects Épidémiologiques, Cliniques et Cytogénétiques du Syndrome de Down au Service de Pédiatrie et Génétique Médicale du Centre National Hospitalier et Universitaire de Cotonou, Bénin : À Propos de 20 Cas. *Clinics in Mother and Child Health* 2010; 7.

FICHE D'ENQUETE

A-Identité de l'Enfant

Q 0 : Nom : Prénom :

Q1 : Age : a) [1 mois-11 mois] ; b) [12 mois-23mois] ; c) [24mois-60mois]

Q2 : **Sexe** 1-Feminin 2-Masculin

Q3 : **Ethnie** 1-Bambara ;2-Peulh ;3-Soniké ;4-Malinké

5-Senoufo ;6-Dogon ;7-Sonrhai ;8-Bozo ; 9-Bobo ;99-Autres

Q4 : **Adresse :** 1- Bamako ;2-Hors Bamako ;3-Hors Mali
Q5 : **Provenance :**
1-Non réfère ; 2-CSCOM ;3-CSRef ;4-Hopital régionaux ; 5-CHU ;6-Cabinet médical privé ;7-Sage-femme ;8-Clinique privée ;9-Pouponnière

B-Antécédents Familiaux

Mère

Q6 : **Age :** 1) Inferieur a 18 ans ; 2) Entre 18 à 35ans ; 3) Plus de 35ans

Q7 : **Profession :** 1) Femme au Foyer ;2) Commerçante ;3) Vendeuse ;
4)Fonctionnaire ;5) Elève 6) Etudiante

Q8 : **Statut matrimonial :** 1) Mariée ;2) Célibataire ;3) Divorcé ;4) Veuve

Q9 : **Niveau d'instruction :** 1) Non scolarisé ;2) Primaire ;3) Secondaire ;4)
Supérieur

Q10 : **ATCD :** 1) Hypertension artérielle 1a) Oui 1b) Non ; 2) Cardiopathie
Chronique 2a) Oui 2b) Non ; 3) Pathologie Chronique 3a) Oui 3b) Non
4)Diabète 4a) Oui 4b) Non ; 5) Drépanocytose 5a) Oui 5b) Non ; 6) Autre

Père

Q11 : **Age :** 1) Inferieur à 18 ans ; 2)30 à 45ans ; 3) Plus de 60ans

Q12 : **Profession :** 1) Cultivateur ; 2) Ouvrier ; 3) Commerçant ; 4)
Vendeur ; 5) Fonctionnaire 99) Autres

Q13 : **Niveau d'instruction :** 1) Non scolarisé ;2) Primaire ;3) secondaire ;4)
Supérieur

Q14 : **Statut matrimonial** : 1) Marié ;2) Célibataire ; 3) Divorcé ;4) veuf

Q15 : **Antécédents** : 1) Hypertension artérielle 1a) Oui 1b) Non ; 2) Asthme
2a) Oui 2b) Non ; 3) Diabète 3a) Oui 3b) Non ; 4) Drépanocytose 4a) Oui
4b) NON ; 5) Autres

C-Cas similaire dans la fratrie : 1) Oui 2) Non

D-Antécédents Personnels de l'enfant

Q16 : **Lieu de naissance** : 1) Centre de santé 2) Domicile

Q17 : **Naissance** : 1) A terme 2) Prématurité 3) Hypotrophie 4) Macrosomie

Q18 : **Notion de réanimation a la naissance** : 1) Oui 2) Non

Q19 : **Parents Consanguins** : 1) Oui 2) Non

Q20 : **DPM** : 1) Normal ;2) Retard statural ; 3) Retard pondéral ;4) Retard
statur pondéral ; 5) Retard psychomoteur

Q21 : **Vaccination** : 1) Correcte 2) Incorrecte 3) Non vacciné

D-Examens Cliniques

Q22 : **Motif de consultation** : 1) Difficulté respiratoire ;2) Toux ;3) Fièvre ;4)
Amaigrissement ;5) Autres

Q23 : **Morphotype** : 1) Racine du nez écrasé ; 2) Fente palpébrale oblique en
haut et en dehors ;3) Nuque plat ; 4) Cou court ; 5) Oreilles bas implantés ; 6)
Mains larges ; 7) Doigts courts ;8) Plis palmaire unique ; 9)
Hypertélorisme ;10) Protrusion de la langue ;11) Mixte

Q24 : **Voussure thoracique** / / 1) Oui 2) Non

Q25 : **Détresse respiratoire** / / 1) Oui 2) Non

Examen Abdominal

Q26 / / : 1) Hépatomégalie ; 2) Splénomégalie ; 3) Masse palpable

Q27 / / : a) Plis de dénutrition 1) Oui 2) Non ; b) Normal 1) Oui 2) Non
d)Autres

Auscultation cardio-pulmonaire)

Q28 : **Souffle** / / 1) Non 2) Oui a-Intensité
2a)1/6 ;2b)2/6 ;2c)3/6 ;2d)4/6 ; 2e)5/6 ; 2f)6/6

Q29 : **Galop** / / 1) Oui 2) Non

Q30 : **Râle crépitant** / / 1) Oui 2) Non

Q31 : **Râle sibilant** / / 1) Oui 2) Non

Examens paracliniques

Q32 : **Caryotype réalisé** / / 1) Oui 2) Non

Q33 : **Radiographie du thorax** 1) cardiomégalie ; 2) Foyer pulmonaire
3) Autres

Q34 : **Echographie abdominale** 1) Atrésie duodénale ;2) Pancréas
annulaire ;3) Atrésie de l'œsophage ; 4) Mégacôlon congénital
5) Autres ;6) Non réalisée

Q35 : **Echo-cœur** 1) Canal Atrio- ventriculaire ;2) CIV isolée 3) Canal artériel
persistant ;4) Tétralogie Fallot ; 5) Autres anomalies ;6) Normal ;7) Non
réalisée

Q36 : **Numération de la formule sanguine** :1- taux d'Hb :g/dl
1-1/ normale ;1-2/ Anémie ;1-3/Polyglobulie ;2-Non réalisée

Q37 **Autres examens** :

Q38 : **Pathologie associée** 1) Cardiopathie ;2) Néphropathie ; 3)
Pneumopathie ;4) Diabète ;5) Endocrinopathie ;6) Gastro intestinale ; 7) Autre

Q39 : **Prise en charge** 1) Oxygénothérapie 2) Aspiration 3) Ventilation 4)
Kinésithérapie 5) Antibiotique 6) Anti paludique 7) Corticoïde 8) Médicament
à viser cardiaque

Q40 : **Evolution** 1-AGE

2- Acquisitions : Normales / / ; Retardés / / ; Pertes / /

3-Perte de vu / / 4-Décédé

Q41 : **Causes du décès**

FICHE SIGNALÉTIQUE

NOM : Traoré

PRENOM : Korotoumou Aly

TITRE : Etude clinique de la Trisomie 21 au département de pédiatrie du CHU Gabriel Touré

ANNEE : 2017-2019

VILLE DE SOUTENANCE : Bamako

PAYS D'ORIGINE : MALI

LIEU DE DEPOT : Bibliothèque de la faculté de Médecine, et d'Odontostomatologie et de la faculté de pharmacie de Bamako.

SECTEUR D'INTERET : Pédiatrie

RESUME :

La trisomie 21 est une anomalie du nombre de chromosome dont la fréquence augmente avec l'âge maternel. Il se caractérise par un syndrome dysmorphique, retard psychomoteur et des malformations congénitales dont la plus fréquente est cardiaque. Le diagnostic est cytogénétique confirmé à partir du caryotype. Avec une prise en charge pluridisciplinaire.

L'étude que nous avons menée est une étude épidémiologique à propos de 55 cas de suspicion de trisomie 21, l'impression générale qui se dégage de cette étude est celle d'un défaut de confirmation de diagnostic associée à un manque d'information dans les dossiers médicaux.

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des maîtres de cette faculté, de mes chers condisciples, devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure, au nom de l'être suprême, d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail, je ne participerai à aucun partage clandestin d'honoraires.

Admise à l'intérieur des maisons mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.

Je ne permettrai pas que des considérations de religion, de nation, de race, de parti ou de classe sociale viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient.

Je garderai le respect absolu de la vie humaine dès la conception.

Même sous la menace, je n'admettrai pas de faire usage de mes connaissances médicales contre les lois de l'humanité.

Respectueuse et reconnaissante envers mes maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses.

Que je sois couverte d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque.

Je le jure !