

la croissance des personnes porteuses d'une trisomie 21

Le professeur Benoît LAURAS est chef du service de pédiatrie Génétique de l'hôpital de Saint Etienne. Il fait ici le compte rendu d'une étude concernant les courbes de croissance des personnes porteuses d'une trisomie 21. Cette étude qu'il a réalisée a fait l'objet d'une communication lors du Congrès Mondial de MADRID.



La petite taille est un fait très fréquemment observé chez les personnes porteuses de trisomie 21 et on peut estimer que cette insuffisance de croissance constitue un surhandicap pouvant majorer les difficultés pour une bonne insertion sociale en entraînant en particulier une mésestime de soi. Par ailleurs cet élément joue probablement un rôle dans l'image qu'ont dans notre société les enfants et les adultes porteurs de trisomie 21. Dès lors il est utile de s'interroger sur les causes et sur les moyens éventuels de traitement de cette anomalie.

La croissance des personnes porteuses de trisomie 21 a fait l'objet d'un certain nombre de publication et on estime en général que la taille définitive atteinte est largement inférieure à la taille moyenne, ainsi un auteur Armel étudiant 27 sujets adultes retrouve une taille moyenne de 159,8 cm pour les garçons et 143,9 pour les filles mais avec des tailles extrêmes très faibles (142 cm pour les hommes, 134 cm pour les femmes). On sait que ces retards de croissance existent dès la vie foetale mais qu'ils s'aggravent durant la première enfance.

Grâce à la contribution d'un certain nombre de centres français rattachés à FAIT 21 nous avons pu rassembler 60 observations d'enfants dont les courbes d'évolution du poids et de la taille ont été régulièrement suivies jusqu'à la fin de la croissance. N'ont été retenues pour cette étude que les observations qui disposaient d'au moins 7 mesures au cours de la croissance de la taille définitive.

Les courbes de chaque enfant ont été analysées grâce à un programme informatique mis au point par le Pr. Michel SEMPE, ce qui permet à partir de quelques points d'obtenir l'ensemble d'une courbe de croissance. A partir du matériel ainsi rassemblé, on a modélisé des courbes de croissance moyenne et leurs écarts-types pour les garçons et pour les filles porteurs de trisomie 21 mais ne présentant pas d'autre pathologie, en particulier de cardiopathie congénitale. Cette modélisation a également permis l'étude des vitesses de croissance et nous constatons que cette vitesse de croissance est surtout diminuée durant la première année de vie alors qu'elle est ensuite parallèle à celle des enfants ordinaires. Le pic pubertaire de croissance semble un peu plus précoce chez les enfants porteurs de trisomie 21, garçons et filles. Il nous semble que l'âge de la puberté est peut-être un peu plus précoce chez les jeunes filles porteuses de trisomie 21 que dans la population des enfants ordinaires.

Les causes de retard de taille sont actuellement mal comprises et très probablement répondent à plusieurs facteurs. Il faut en particulier insister sur la fréquence de l'insuffisance thyroïdienne qui impose une surveillance régulière durant l'enfance et qui peut éventuellement nécessiter un traitement substitutif. Un certain nombre d'auteurs se sont beaucoup intéressés à la fonction de l'hormone de croissance (5GH). Cette hormone joue un rôle très



important dans la stimulation de la croissance. Cependant la majorité des études a montré que le taux de cette hormone était normale chez les enfants porteurs de trisomie 21.



Un traitement par l'hormone de croissance est proposé chez les enfants présentant un déficit de cette hormone et dans un certain nombre de cas il est également utilisé quand cette hormone n'est pas déficitaire. C'est en particulier ce qui est proposé dans le cadre du syndrome de Turner (il s'agit d'enfants de sexe féminin dont le caryotype comporte une anomalie par absence d'un des deux chromosomes X). Dans ce même cadre d'utilisation non conventionnelle de l'hormone de croissance, un certain nombre d'auteurs, notamment anglo-saxons ont rapporté des essais de traitement, en général sur une période brève et sur un petit nombre d'enfants porteurs de trisomie 21 avec semble-t-il d'assez bons résultats. Reste qu'actuellement il n'est pas envisagé de proposer un tel traitement de façon systématique dans le cadre de la trisomie 21 en raison en particulier du fait que l'hormone de croissance stimule la croissance de l'ensemble des cellules et pourrait faciliter l'apparition de pathologies en particulier au niveau des cellules sanguines (leucémie). Par ailleurs, il faut bien noter qu'il s'agit d'un traitement extrêmement contraignant nécessitant des injections quotidiennes et par ailleurs très coûteux. Enfin le retard de croissance dans le cadre de la trisomie 21 est nettement moins important que dans le cadre du syndrome de Turner. ■