

Bénédicte de FREMINVILLE, pédiatre généticienne au SESSAD du GEIST Loire, nous expose la raison des différentes prises en charge rééducative, pour les enfants et adolescents porteurs de trisomie 21 et les missions du SESSAD.



21 21

Un enfant sur 750 est porteur d'une trisomie 21 à la naissance. Cela fait de cette anomalie chromosomique la cause la plus importante de retard mental.

Sa survenue est dans 98% des cas accidentelle et, le seul facteur favorisant reconnu est l'élévation de l'âge maternel.

Le diagnostic ne peut être confirmé que par l'établissement du caryotype sanguin, qui comporte un chromosome 21 supplémentaire libre ou transloqué sur un autre chromosome.

Les personnes porteuses de trisomie 21 ont un syndrome dysmorphique qui, avec l'existence d'une hypotonie, rend le diagnostic le plus souvent évident dès la naissance :

- Visage rond, face aplatie, nez petit
- Fentes palpébrales orientées en haut et en dehors
- Langue souvent protuse dans une bouche petite
- Pli palmaire unique dans 60% des cas, clinodactylie du 5^{ème} doigt

L'hypotonie est sévère et constante. Le développement psychomoteur est retardé (la station assise est acquise autour de dix mois et la marche vers deux à trois ans). Cette hypotonie aggrave l'hyperlaxité ligamentaire souvent présente et joue également au niveau des sphères bucco faciales, O.R.L (stase des sécrétions et surinfections) et digestive.

Il existe un retard des acquisitions intellectuelles, variable d'un individu à l'autre, mais toujours présent, ainsi qu'un retard de langage et de parole.

Les sensibilités superficielles et profondes sont perturbées (diminution de la sensibilité à la douleur, équilibre).

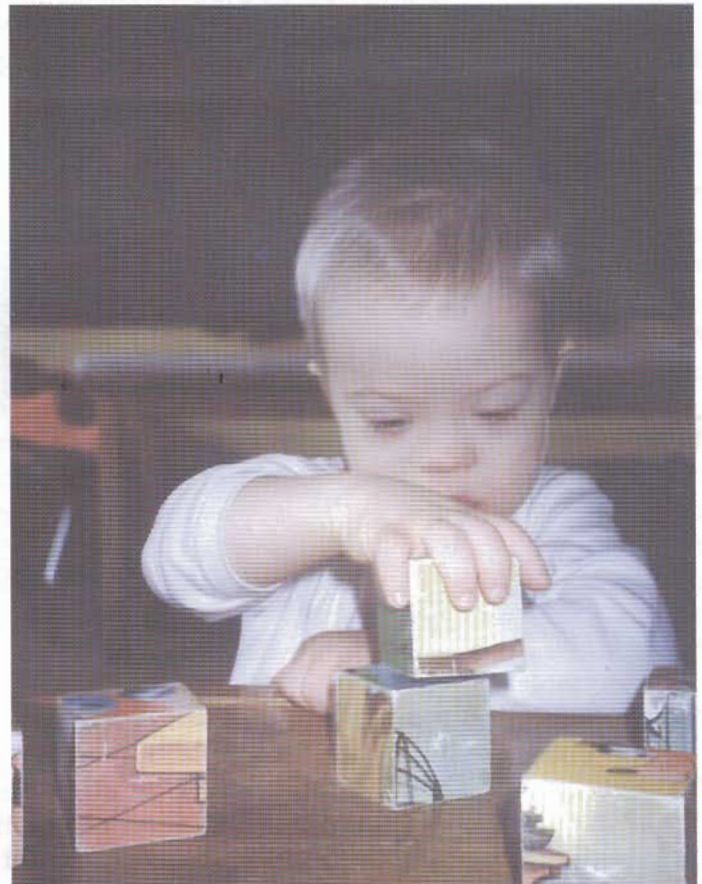
Le temps de latence, entre un stimulus et la réponse, est augmenté perturbant les interactions entre la mère et son enfant, notamment.

Dans un tiers des cas le tableau clinique comporte aussi des malformations viscérales : cardiaques (les plus fréquentes), digestives, urinaires.

Certaines complications médicales peuvent apparaître au cours de la vie des personnes porteuses de trisomie 21 :

- endocriniennes : hypothyroïdie, diabète, obésité
- infectieuses : dues à un déficit immunitaire complexe et sur le plan O.R.L. à l'étroitesse des conduits auditifs et à l'hypotonie
- hématologiques : fréquence accrue des leucémies aiguës
- orthopédiques : liées à l'hypotonie et à l'hyperlaxité ligamentaire. Elles sont aggravées par l'excès de poids.
- déficits sensoriels : visuel (myopie, strabisme, cataracte) et auditif
- neurologiques : épilepsie, démence précoce

La prévention, le suivi et la prise en charge dès la naissance des problèmes médicaux spécifiques



de la trisomie 21 ont beaucoup amélioré les performances et l'espérance de vie de ces personnes, malgré un vieillissement physique plus précoce que dans la population ordinaire.

Les prises en charge que sont l'éducation précoce (de 0 à 6 ans) et les rééducations (à partir de 6ans) comportent des orientations spécifiques pour chaque enfant en fonction de ses propres déficits, de son rythme et de ses compétences. Elles sont expliquées aux familles et doivent être en harmonie avec leur projet. Elles visent toujours à la meilleure socialisation et intégration de l'enfant.

L'éducation précoce a plusieurs objectifs :

- accompagner les parents souvent déroutés par ce nourrisson qui répond peu aux stimulations ou a l'air de ne pas répondre à cause du temps de latence cité plus haut. Le travail de deuil n'est souvent pas terminé, or il faut qu'ils puissent adopter ce bébé différent pour que celui-ci ait envie de grandir, malgré la conscience très précoce qu'il a de sa différence.
- aider les parents, qui assistent aux séances et y sont acteurs, à voir les compétences de leur enfant, sans déni du handicap cependant.
- donner à ce bébé trop sage l'envie et le plaisir de bouger, de découvrir et de faire, en le stimulant de façon tactile,

auditive et visuelle, tout ceci passant par le jeu pour que cela soit toujours un plaisir partagé par les différents acteurs.

- le kinésithérapeute s'attachera à faire franchir les étapes du développement neuro-moteur (retournement, assis, ramper, quatre pattes, debout, marche) de façon harmonieuse et un peu plus rapide, tout en tonifiant l'enfant.
- le psychomotricien va soutenir l'enfant, par la médiation corporelle, pour organiser son schéma corporel, pour adapter son mouvement dans le temps et dans l'espace, pour le rendre plus précis et plus fin, pour accéder au plaisir de la réalisation motrice et de la "liberté" du mouvement.
- L'orthophoniste accompagne le développement de la communication précoce, par, entre autre, l'éveil sensoriel, le développement des interactions œil / œil déficitaires chez le petit trisomique. Ceci va préparer l'enfant à la mise en place du langage. S'ajoutera peu à peu un travail sur le souffle et de tonification bucco faciale, nécessaire à une bonne élocution.

Les modalités de l'éducation précoce sont différentes pour chaque enfant, définies et réévaluées en fonction des bilans médicaux et paramédicaux, des synthèses, de la motivation de l'enfant et aussi parfois des contingences familiales. Le plus souvent la prise en charge démarre par la kinésithérapie et la psychomotricité autour de 3 à 4 mois. Vers l'âge de 1 an l'orthophoniste commence à intervenir. Pour un temps défini et avec des objectifs précis, certains rééducateurs peuvent intervenir à deux (par exemple : orthophoniste et psychomotricien)

Après six ans on parlera de prise en charge éducative car le travail y sera plus analytique :

- tonification, musculation, prévention des scolioses, travail sur l'équilibre en kinésithérapie
- l'orthophoniste poursuit son aide à la communication non verbale et verbale, soutient l'apprentissage de la lecture et de l'écriture.
- les objectifs du psychomotricien changent peu par rapport à l'éducation précoce.

Ces rééducations seront poursuivies longtemps, en fonction des besoins, mais aussi de l'envie et de la motivation de l'enfant (arrêt pendant un temps si lassitude trop grande).

- aider les familles à vaincre leur appréhension

Il est important qu'un accompagnement soit également mis en place sur les lieux de socialisation ; crèche, garderie, école pour :

- soutenir l'équipe qui accueille : la peur vient souvent de la méconnaissance de la trisomie 21
- concertation pour élaborer un projet éducatif et / ou scolaire adapté à l'enfant et à sa famille et réévaluation au cours du temps.

Le suivi psychologique est pratiqué à tous les âges, en direction de l'enfant, des parents et de la fratrie. Il peut prendre une forme plus soutenue devant l'apparition de problèmes comportementaux (autistiques par exemple) ou de souffrance familiale importante.



La connaissance et la prise en compte des déficits, l'éducation précoce, les aides rééducatives et les apprentissages scolaires ont augmenté considérablement les possibilités d'acquisition des enfants et adultes trisomiques leur permettant, grâce aussi à leurs compétences, une meilleure intégration sociale et professionnelle. ■

Bénédictte de Fréminville,
médecin au SESSAD du GEIST Loire

LES AXES DE TRAVAIL DU SERVICE :

Concourir à l'éveil et à l'épanouissement des enfants et adolescents porteurs de trisomie 21 par :

- L'accueil et le soutien aux familles, l'accompagnement et la collaboration active avec les familles dans l'éducation de leur enfant, l'aide à l'insertion sociale, la promotion et le suivi de l'intégration scolaire
- L'aide à l'éveil par l'apport de stimulation adaptée et l'éducation précoce
- L'information sur le handicap en direction des familles, des partenaires.