



Trisomie 21

PRÉSENTATION SYNTHÉTIQUE DE LA PATHOLOGIE

Anomalie chromosomique avec présence dans toutes les cellules d'un individu de 3 chromosomes 21 au lieu de 2. Les personnes avec trisomie 21 ont une déficience intellectuelle légère à moyenne et une hypotonie. Les acquisitions motrices sont souvent retardées ainsi que la parole et le langage. Dans ce domaine des difficultés peuvent persister toute la vie mais la compréhension est en général bonne. Des malformations peuvent être présentes (notamment cardiaques : 40%).

Il est nécessaire d'être systématique dans la surveillance médicale car les personnes avec trisomie 21 ont du mal à exprimer la douleur et le mal-être. Or certaines complications médicales, qui peuvent bénéficier d'un traitement si elles sont dépistées, sont un peu plus fréquentes chez elles que dans la population générale.

Risques en lien avec la nutrition (tous ne sont pas présents systématiquement)

Au niveau bucco-dentaire

Le développement de l'étage moyen de la face est moindre et avec l'hypotonie et les éruptions dentaires qui sont souvent retardées et anarchiques, une perturbation précoce des fonctions orales (suction, mastication, déglutition) existe. L'hypotonie linguale et une bouche plus petite donnent une impression de macroglossie et entraînent un prognathisme relatif. Il peut exister en outre des agénésies dentaires et des anomalies morphologiques des dents. Enfin, en cas de mauvaise hygiène dentaire on observe des parodontopathies avec un risque de chute prématurée des dents définitives.

Les amygdales et les végétations sont souvent volumineuses, encombrant le carrefour aéro-digestif et entraînant des difficultés de ventilation lors de la mastication et une gêne au passage lors de la déglutition

Le surpoids et l'obésité

Sont plus fréquents dans cette population. Parmi les raisons, sans doute une composante génétique, de mauvaises habitudes alimentaires dans le contenu et la fréquence des repas, la sédentarité et l'insuffisance d'exercice physique.

L'hypothyroïdie

Elle est plus fréquente chez les personnes avec trisomie 21 que dans la population générale et si elle n'est pas dépistée et traitée elle est responsable d'une prise de poids.

La carence vitaminique

Les personnes avec trisomie 21 ont souvent une carence en vitamine D. **L'intolérance au gluten (ou maladie cœliaque)** est légèrement plus fréquente que dans la population ordinaire. Ce n'est pas une allergie alimentaire, mais en cas de diagnostic un régime strict sans gluten doit être prescrit et suivi. Le non-diagnostic ou le non-respect du régime aboutit à des carences graves en vitamines, fer et nutriments, avec déficits en tous genres et possibles conséquences physiques, métaboliques et même psychiques.

Le diabète

Il est un peu plus fréquent chez les personnes avec trisomie 21, il doit être prévenu, recherché, traité, et surveillé comme dans la population générale. L'alimentation est également contrôlée.

Conséquences des risques liés à la nutrition

Liés aux problèmes bucco-dentaires, à l'hypotonie bucco-faciale et aux fonctions de mastication-déglutition moins efficaces :

- Présence de résidus du bol alimentaire dans la cavité buccale qui favorisent les fausses routes. Ce risque est majoré par la présence fréquente d'amygdales et végétations adénoïdes volumineuses.
- La peur de la fausse route peut se traduire très tôt par une attitude sélective sur les aliments et les textures se traduisant par des difficultés au moment des repas (les personnes se protègent en refusant les aliments difficiles pour elles). Il peut exister aussi un refus des liquides.
- Le passage trop rapide des aliments dans la bouche du fait d'un temps de mastication trop court peut générer des comportements alimentaires de type boulimie: impression de non satiété et d'avoir toujours faim.

L'hypotonie favorise une mauvaise position de la tête et du cou lors de l'alimentation (solide et liquide) : tête rejetée en arrière, lordose cervicale, ce qui majore le risque de fausse route.

Les problèmes de thyroïde : Une prise en charge médicamenteuse de substitution prévient une prise de poids supplémentaire.

L'intolérance au gluten : si elle est diagnostiquée, il faut prévoir des productions de repas sans gluten, sur prescription médicale.

La sélection des aliments, la sédentarité, et le manque d'exposition au soleil peuvent entraîner des **carences en vitaminiques D** et autres vitamines et nutriments qui doivent être prévenus et compensés.

Le vieillissement est en général plus précoce que dans la population standard (cf. fiche suivante).

Prise en charge en lien avec la nutrition et l'alimentation préconisée

On recommande, dès les 1ers mois de vie, une stimulation oro-faciale, douce et respectueuse de la réaction de l'enfant, puis un suivi tout au long de la vie et une rééducation orthophonique portant sur la mastication et la déglutition si des troubles sont présents ou réapparaissent.

On fera attention à l'installation et à la position de la tête et du cou lors de la mastication et de la déglutition pour manger et boire.

La surveillance dentaire et la prise en charge orthodontique doivent être précoces et les dents manquantes remplacées quel que soit l'âge (gouttières, couronnes, bridges, implants, dentiers...).

Pour parer aux difficultés à mastiquer, et en fonction de chaque individu, les repas peuvent être proposés sous forme de produits à texture hachée ou facile à mastiquer plutôt que mixée. Ou bien l'alimentation sera adaptée en ne comprenant pas d'aliments complexes à mastiquer (compote de fruit au lieu de pomme crue...).

Les régimes doivent être prescrits médicalement et être plutôt hypolipidiques, hyperprotidiques que hypocaloriques car il y a un risque de dénutrition en micronutriments. Un accompagnement psychologique est nécessaire pour éviter les phénomènes de "yoyo".

Les personnes ayant un régime ne doivent pas être mises à part pendant les temps de repas.

La pratique régulière de l'activité physique doit être développée dès l'enfance et maintenue toute la vie.

AUTRES PRÉCISIONS

Les besoins nutritionnels standards peuvent être appliqués. Penser à l'évolution vers une prise en charge nutritionnelle " senior " plus tôt dans le parcours de vie (peut intervenir à partir de 50 ans).

Prévoir l'éducation nutritionnelle : Il serait souhaitable d'intégrer dans le programme restauration une phase de sensibilisation et d'éducation des usagers et des familles à l'équilibre alimentaire au travers d'outils adaptés, en prenant soin de vérifier ce qui a été compris pour que les messages donnés ne génèrent pas de nouveaux comportements alimentaires aberrants.

Une éducation aux goûts et aux textures pourrait être intéressante également dans la lutte contre le surpoids et l'obésité avec les autres préconisations comme l'activité physique régulière.

Manger est un plaisir qui souvent compense les frustrations qui peuvent exister dans d'autres domaines (participation sociale, vie affective...).

Préserver le plaisir de manger, la convivialité et l'aspect festif : arts de la table, présentation, implication des usagers dans la présentation, ce qui se passe autour du repas, donner le choix entre plusieurs aliments ...