

Le feuilletton de la semaine

#### LA TRISOMIE 21, UN CHROMOSOME EN PLUS

1 DÉPISTAGE ET SUIVI

2 LE DROIT DE VIVRE

3 SURPRISE À LA NAISSANCE

4 ATELIER PEINTURE CHEZ PINOS

5 LE BONHEUR DE TRAVAILLER

6 VIVRE EN APPARTEMENT

# Un suivi médical particulier

Cette semaine, nous vous proposons un feuilletton autour de la maladie de Down. Aussi appelée trisomie 21, elle est provoquée par une anomalie génétique, soit la présence d'un chromosome 21 supplémentaire dans les cellules de la personne porteuse. Pour ce premier épisode, nous allons nous pencher sur son dépistage et son suivi.

Dans un premier temps, il est important de différencier les tests de dépistage et ceux de diagnostic. Le dépistage permet de rendre compte de la probabilité d'avoir un fœtus porteur d'une anomalie, alors que le diagnostic est définitif, va confirmer ou exclure l'anomalie. En Suisse, ils ne sont pas obligatoires: les mères sont libres de choisir si elles souhaitent les réaliser.

#### Test au premier trimestre

La première étape du dépistage se passe dans le troisième mois de grossesse. Le test du premier trimestre (TPT) évalue la probabilité que le fœtus soit porteur d'une trisomie 21, en se fondant sur la combinaison de plusieurs facteurs. D'abord, la clarté nucale du fœtus est mesurée grâce à une échographie. Il s'agit d'un espace situé sous la peau de la nuque du fœtus. Lorsque cet espace est trop grand, il peut être le signe d'une anomalie. Puis, le dosage de marqueurs sériques – des substances sécrétées par le placenta ou le fœtus – est analysé grâce à une prise de sang de la mère. Un taux plus élevé ou plus bas que la moyenne peut être le signe d'une trisomie 21.

«Le résultat est encore modulé par le poids ou encore l'ethnie de la patiente», précise Bertrand

Gainon, médecin chef du service de gynécologie-obstétrique à l'Hôpital du Jura.

#### Examen complémentaire

Si le risque du TPT est faible, le dépistage est jugé comme négatif. Sinon, la mère peut effectuer un test complémentaire pour préciser la probabilité, appelé test prénatal non invasif (TPNI). Ce test, plus poussé, analyse l'ADN du fœtus libéré par le placenta dans le sang de la femme enceinte. Enfin, si le risque dégagé par le TPT est élevé, ou si le résultat du TPNI est positif, un examen diagnostic est proposé. Celui-ci, invasif, consiste à analyser les chromosomes du fœtus soit après une amniocentèse – prélèvement d'un échantillon de liquide amniotique –, soit après une chorioncentèse – prélèvement d'un échantillon du placenta. Tous deux sont réalisés à travers le ventre de la future maman.

«Il y a une cinquantaine d'années, nous réalisions directement des amniocenteses selon l'âge de la patiente.

Après est arrivé le dépistage, sous la forme d'une analyse indirecte du bébé à travers la maman. Au départ, c'était une simple prise de sang. Mais il y avait beaucoup de faux positifs, donc la méthode a été améliorée», indique le Jurassien.

#### Plus sujets à certains troubles

Après la naissance, l'enfant aura besoin d'un suivi médical particulier et d'une prise en charge adaptée, pour prévenir certaines pathologies et pour lui offrir la meilleure qualité de vie possible. Comme l'indique D<sup>r</sup> Pierre-Olivier Cattin, pédiatre FMH et médecin référent à la



Les enfants porteurs de trisomie 21 sont plus fréquemment surveillés médicalement.

ARCHIVES KEY

«Ce sont des enfants qui sont plus fragiles que les autres.»

Fondation Père, «il n'y a pas une seule façon de faire».

Selon le professionnel qui exerce depuis une trentaine d'années, ces enfants sont davantage surveillés que les autres: «Ils sont plus fragiles, ont plus fréquemment des troubles immunitaires, sont plus sujets aux infections néonatales et postnatales. J'ai l'habitude d'avertir les parents d'un enfant porteur de trisomie 21 que nous risquons de nous rencontrer plus fréquemment autour de pneumonies, bronchites ou otites.»

De plus, ils présentent un risque plus élevé de développer des leucémies à la petite enfance, mais aussi des malformations cardiaques, des maladies auto-immunes, ou encore des malfor-

mations digestives: «Lorsque le bébé naît, nous prévoyons dans le suivi une échographie de l'abdomen et du cœur pour vérifier tout ça.» Autre particularité, dès l'âge de 5 ans, les enfants porteurs du syndrome sont plus fréquemment atteints de la thyroïde: «Tous les ans, nous allons vérifier les constantes de cette glande.»

#### Normaliser

Mais le pédiatre jurassien normalise leur prise en charge: «Sinon, nous allons les suivre comme les autres enfants. Se pencher sur la façon dont ils mangent, vont à selles, bougent. Nous allons regarder comment ils grandissent, se développent. Leur programme périodique est

quasiment le même qu'un autre enfant. Une attention particulière sera juste portée sur les difficultés citées.»

Notons aussi que les patients peuvent être adressés à d'autres professionnels: «La physiothérapeute jusqu'à 3-4 ans pour leur développement psychomoteur, l'ergothérapeute ensuite pour la motricité fine, et aussi la logopédiste avant la scolarisation pour le soutien et la stimulation du développement du langage.»

Et puis, il y a le suivi psychologique de l'enfant, et celui des parents. «Mon travail est de permettre aux parents de relativiser et de leur faire comprendre que leur enfant va leur donner beaucoup d'amour et de joie», sourit-il.

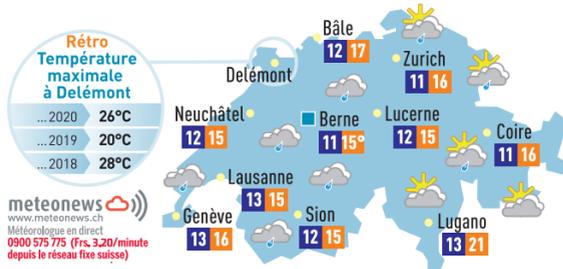
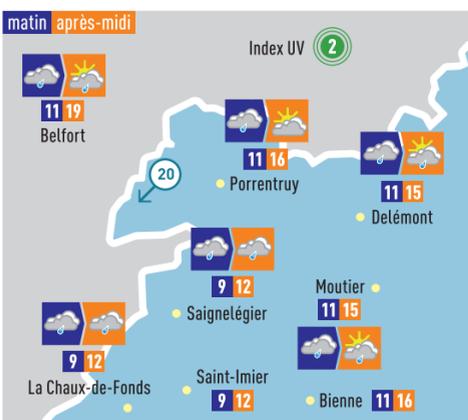
KATHLEEN BROS

## Ciel souvent gris, quelques averses

**Lundi 20 septembre** 1946 : ouverture du premier festival de cinéma de Cannes  
**263<sup>e</sup> jour de l'année** 1957 : mort du compositeur finlandais Jean Sibelius  
**Davy** 2008 : attentat à la voiture piégée à l'hôtel Marriott à Islamabad : 60 morts

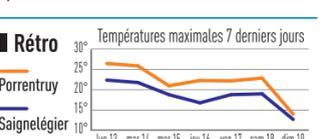
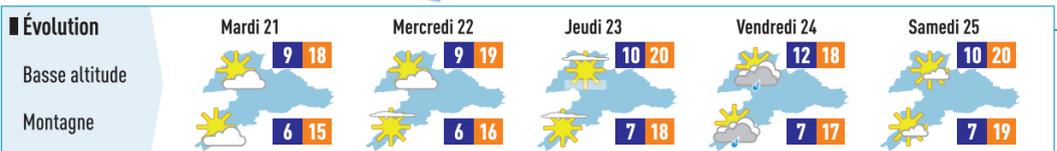
**croissante**  
 Lever : **7h16** Lever : **19h50**  
 Coucher : **19h34** Coucher : **6h15**

**Le dicton du jour :**  
 «Gelée blanche de Saint Eustache, grossit le raisin qui tâche.»



	Aujourd'hui		Demain	
	matinée	après-midi	matinée	après-midi
Ajoie				
Vallée de Delémont				
Franches-Montagnes				
Moutier/Courtelary				
La Neuveville/Bienne				

Après plus de 40 jours sans dégradation généralisée, les pluies sont revenues partout en force sur nos régions hier et ont laissé souvent plus de 10 à 15 litres par mètre carré. Les averses seront nettement plus rares aujourd'hui, mais le soleil ne se montrera au mieux que furtivement. Une amélioration se mettra en place demain sous l'impulsion de la bise et la douceur devrait même finir par revenir en seconde partie de semaine.



## SERVICE DES ABONNEMENTS

Le Quotidien JURASSIEN

À CHACUN SON MOMENT  
 POUR S'INFORMER AU QUOTIDIEN

Votre ligne directe avec le service des abonnements:

abonnements@lqj.ch / 032 421 18 00

Vous souhaitez vous abonner?  
 Tester gratuitement notre édition électronique?  
 Avoir l'accès aux informations dès 5h. du matin?

Contactez-nous!

