

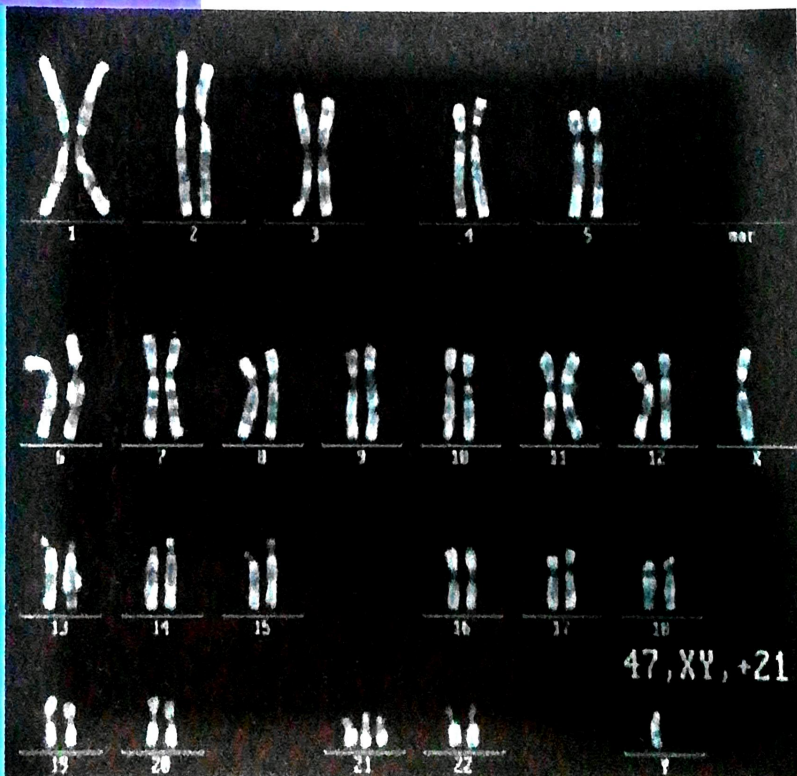
Khaira BOUSSOUF

Naima HAMMOUDI

Zoubida ZAIDI

Cardiopathies congénitales chez le Trisomique 21

«Rôle de l'âge maternel et de la consanguinité»



OFFICE DES PUBLICATIONS UNIVERSITAIRES

INTRODUCTION

La trisomie 21 est l'aberration chromosomique la plus fréquente et la plus viable, il s'agit de la première aberration chromosomique décrite chez l'homme par Lejeune et ses collaborateurs en 1959. Les cardiopathies congénitales (C.C), de par leur fréquence et leur gravité représentent chez l'enfant trisomique un problème médical majeur.

Le diagnostic des C.C est amélioré par l'avènement des techniques modernes. L'échodoppler cardiaque (couleur, continu) a été d'un apport considérable, il permet de quantifier les shunts, les gradients et d'estimer la pression pulmonaire.

L'évolution spontanée de ces cardiopathies est souvent mortelle, surtout s'il s'agit d'un triple shunt générateur d'insuffisance cardiaque.

La prise en charge des cardiopathies congénitales a connu avec ou sans T21 ces deux dernières décennies un véritable progrès en Algérie, malgré l'existence d'un seul établissement de chirurgie cardiaque pédiatrique à Bou-Ismaïl qui peine à prendre en charge ce nombre croissant de patients, heureusement qu'il est secondé par plusieurs cliniques privées conventionnées avec les caisses nationales d'assurance sociale.

En outre le problème posé est celui des variations démographiques enregistrées dans le monde, notamment l'accroissement de l'âge maternel qui est passé selon certaines études de 26 ans à 30 ans et le recul de l'âge de procréation du premier enfant, augmentent la fréquence attendue de naissance de trisomique au fil des années.

Ainsi pour bien cerner **les besoins des trisomiques 21 (T21)** dans notre pays, il est nécessaire de répondre par un programme national de santé qui a pour objectif la prise en charge précoce et multidisciplinaire (pédiatre, cardiologue, psychologue, orthophoniste, kinésithérapeute...). Cette aneuploïdie représente la plus haute prévalence par rapport aux autres aberrations chromosomiques, elle touche un enfant sur 650 à 700 à la naissance en France et qui paraît fréquente dans notre pays.

Les anomalies congénitales associées compliquent encore plus la situation. (40 à 50 p. cent) des trisomiques présentent des cardiopathies congénitales de complexités diverses qui constituent **l'une des causes de mortalité infantile.**

L'étude des cardiopathies congénitales chez le T21 représente un choix intéressant, compte tenu de **l'absence de recherche antérieure (répertoriée)** sur ce sujet dans notre pays. L'impact psychosocial d'un enfant trisomique et la dimension psychoaffective des parents représentent aussi un motif important justifiant cette étude.

En l'absence de programme national de dépistage des cardiopathies anténatales et de trisomie 21 dans notre pays ainsi que l'absence de prévention primaire, ce travail que nous nous engageons à faire permettra d'établir une prévalence de la maladie en fonction des cas répertoriés par cette étude ce qui permettra **de dégager des paramètres épidémiologiques** des C.C chez l'enfant T21.

Certes à l'heure actuelle on ne sait pas guérir la trisomie 21 ; mais est-ce parce que ces enfants trisomiques 21 n'ont pas eu la chance d'être comme les autres qu'ils n'ont pas accès à la chirurgie et qu'ils en soient exclus. A ce titre, il est important de poser **le problème de prise en charge adaptée à notre situation socio-économique** pour les enfants trisomiques ne présentant pas d'autres malformations extracardiaques.

Toutefois, La relation est incontestablement très étroite entre la trisomie 21 et les cardiopathies congénitales mais **ces hypothèses formulées** suggèrent une panoplie d'interrogation d'où l'intérêt d'obtenir des réponses par une étude épidémiologique.

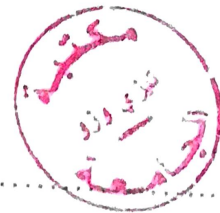
Au total cette étude a pour **objectif principal** :

- ❖ De reconnaître les trisomiques 21 et de faire le diagnostic des cardiopathies congénitales, de dégager les paramètres épidémiologiques (aspect descriptif concernant les caractéristiques individuelles, avec calcul des moyennes, des écarts types et des variances...), déterminer la fréquence des cardiopathies congénitales et leur distribution.
- ❖ De décrire les aspects cliniques et paracliniques des CC dans cette population
- ❖ De prendre en charge les malformations cardiaques et de suivre ces patients.

Elle a comme **objectif secondaire** :

- ❖ De faire une étude comparative (stratégie de cas témoin) entre les trisomiques 21 avec cardiopathies et trisomiques 21 sans cardiopathies visant à démontrer l'impact de l'âge maternel et de la consanguinité quant à la survenue des cardiopathies congénitales.
- ❖ D'analyser les différents facteurs de risques pouvant interagir avec la T21 dans la survenue de CC

Table des matières



Introduction	3
Trisomie 21	5
I-Historique de la trisomie 21	7
II-Description de la trisomie 21	7
1-Généralités.....	7
2- Epidémiologie	8
3-Description phénotypique de la trisomie 21.....	9
3.1 - Le syndrome dysmorphique.....	9
3.2 - Retard mental.....	12
4- Description génotypique	12
4.1- Etude génétique.....	14
4.1.1-Trisomie 21 libre.....	14
4.1.2-Syndrome de Down par translocation.....	14
4.1.3-Syndrome de Down par mosaïcisme	15
III-Dépistage anténatal de la trisomie 21	15
1. Indication de ce type de dépistage.....	15
2. Dépistage anténatal.....	15
2.1 Marqueurs sériques.....	15
2.2 L'échographie obstétricale.....	16
2.2.1- La clarté nucale.....	16
2.2.2 -L'os nasal.....	16
2.3 - L'échocardiographie prénatale.....	17
3. Le choix du prélèvement.....	17
3-1-amniocentèse.....	17
3-2-prélèvement de trophoblaste.....	17
3-3-prélèvement de sang fœtal.....	18
4-Dépistage combiné	18
4-1-Dépistage du 1er trimestre seul.....	18
4-2-Dépistage du 1er trimestre associé au dépistage du 2ème trimestre.....	18
5- Polémiques.....	19
Etiologie Des Cardiopathies Congénitales	21
1 - Age maternel et parité	23
2- Anomalies chromosomique.....	23
3-Hérédité	24
4-Facteurs de risques maternels.....	25
III-METHODOLOGIE DE L'ETUDE	31
IV-Résultats	37
Caractéristiques épidémiologiques de la population étudiée	39
I-Répartition globale	39
1- Taux annuel de recrutement.....	39

2- Répartition globale selon la source.....	39
3- Répartition globale selon l'origine.....	41
4- Répartition des deux groupes en fonction de l'âge et du sexe.....	42
5- Répartition en fonction de l'âge parental	43
6- Répartition en fonction de la consanguinité.....	46
V-Discussion	51
1- âge et sexe.....	53
2- Ethnie et condition socio-économique.....	54
3- Age maternel et consanguinité.....	54
4- Facteur de risque et pathologie maternel pendant la grossesse.....	57
Perspectives	61
Conclusion	63
Références bibliographiques	65



Achévé d'imprimer sur les presses de

**L'OFFICE DES PUBLICATIONS
UNIVERSITAIRES**

1, Place centrale- Ben Aknoun - ALGER



Djazia Khaira BOUSSOUF est professeur agrégé en cardiologie à l'Université Ferhat Abbas pole 1 de Sétif, elle enseigne cette discipline depuis 2005 et occupe les postes de chef de service de cardiologie au CHU de Sétif et chef d'équipe du laboratoire des maladies cardiovasculaires génétiques et nutritionnelles (LMCVGN) depuis 2014.



Naima HAMMOUDI est professeur hospitalo-universitaire, chef de service de cardiologie EHS Maouche (ex CNMS Benaknoun). Elle est présidente de la société Algérienne de cardiologie et Ex présidente de la SAHA. N. HAMMOUDI a obtenu le prix Paul chiche de la meilleure thèse décerné en 2003 par la société française.



Zoubida ZAIDI est professeur agrégé en épidémiologie à l'université Ferhat Abbas pole 1 Sétif, elle enseigne cette discipline depuis 2002, elle occupe les postes de chef d'équipe dans le laboratoire de recherche des MCVGN depuis 2014 et Chef d'unité du registre de cancer de Sétif.

Des variations démographiques enregistrées dans le monde, notamment l'accroissement de l'âge maternel qui est passé selon certaines études de 26 ans à 30 ans et le recul de l'âge de procréation du premier enfant, augmentent la fréquence attendue de naissance de trisomique 21 au fil des années. L'âge maternel constitue un facteur de risque très important dans la trisomie 21. Dans notre série, plus de la moitié des mères de nos patients sont âgées de plus de 40 ans. Le rôle de la consanguinité n'est pas démontré, les cardiopathies ne semblent pas plus fréquentes lorsque les parents sont apparentés. Le taux retrouvé chez les T21 avec et sans cardiopathies est respectivement de 7 p. cent et 9 p. cent. La différence qui est de 2 p. cent n'est pas significative du moment qu'elle est supérieur à la norme du test de KHI 2 soit 0,5 p. cent.

Les cardiopathies congénitales, de par leur fréquence et leur gravité représentent chez l'enfant trisomique 21 un problème médical majeur.

Edition : n°5940

Prix : 400 DA

www.opu-dz.com

ISBN : 978.9961.0.2199.6



9 789961 021996