

## LA RADIO - ORTHOPEDIE DU TRISOMIQUE 21

FERRAN jean louis

« Le syndrome clinique a été décrit pour la 1<sup>re</sup> fois par un chirurgien britannique, le Dr John Langdon Down, en 1866. Ce n'est qu'en 1958 que le pédiatre français Jérôme Lejeune a mis en évidence l'existence d'une association entre le syndrome de Down et la présence de trois chromosomes au niveau de la paire 21. Les translocations et mosaïcismes, plus rarement impliqués dans la trisomie 21, ont été découverts quelques années plus tard.

Le tableau clinique de la trisomie 21 n'est pas uniforme. Il peut associer de façon variable un phénotype particulier, un retard mental plus ou moins sévère et des malformations anatomiques diverses :

. le phénotype des personnes atteintes de trisomie 21 est caractérisé par des fentes palpébrales obliques, un hypertélorisme, des oreilles petites avec dysplasie du conduit auditif externe, un épaissement du pli de la nuque, un visage rond, un crâne petit, un 5<sup>e</sup> doigt recourbé avec hypoplasie de la 2<sup>e</sup> phalange, une hyperlaxité ligamentaire, une hypotonie musculaire, une dysplasie pelvienne et une absence du réflexe de Moro ;

. le retard mental est toujours présent. Il est variable, pouvant aller d'une déficience sévère à une intelligence proche de la normale. Le quotient intellectuel se situe entre 20 et 75, avec une moyenne de 50. Le développement psychomoteur des enfants atteints de trisomie 21 est lent, caractérisé notamment par un retard d'acquisition du langage. Des problèmes comportementaux et psychiatriques sont, par ailleurs, plus fréquemment rencontrés chez les personnes atteintes de trisomie 21 (déficit de l'attention, conduites d'opposition, comportements agressifs, épisodes dépressifs) ;

. de multiples malformations anatomiques peuvent être retrouvées, principalement cardiaques et gastro-intestinales. Près de la moitié des enfants atteints de trisomie 21 présente une cardiopathie congénitale. Les malformations cardiaques les plus fréquentes sont la persistance du canal auriculo-ventriculaire (45 %), les communications interventriculaires (35 %) et interauriculaires (8 %), suivies de la persistance du canal artériel (7 %) et de la tétralogie de Fallot (4 %). Cinq pour cent des personnes atteintes de trisomie 21 présentent des anomalies gastro-intestinales, atrésie duodénale et maladie de Hirshsprung principalement. Parmi les autres malformations rencontrées, on peut citer : pied-bot, cataracte, imperforation de l'anus, fente labiale et/ou palatine, myéloméningocèle. »

Ainsi débute le rapport de la haute autorité de santé de 2007 concernant les recommandations pour le dépistage anté natal de la trisomie 21. (1) HAS, *ÉVALUATION DES*

Il est probable que dans un proche avenir la naissance d'un enfant trisomique soit de plus en plus rare. Déjà le dépistage combiné du 1<sup>er</sup> trimestre de la grossesse réalisé entre les 11 et 13<sup>ème</sup> semaines associant la mesure de la clarté nucale et le dosage de la PAPP-A et de la fractions libre de la *béta*-hCG augmente notablement le taux de détection. De nouveaux marqueurs sériques comme le ADAM 12, les avancées dans la connaissance et l'extraction des cellules fœtales (et/ou l'ADN fœtal) circulant dans le sang maternel vont permettre dans un proche avenir d'atteindre des taux de détection voisin de 95% dans le premier trimestre. Peu à peu la population de trisomiques va d'une part diminuer et en même temps vieillir ainsi les orthopédistes « adultes » seront de plus en plus confrontés à cette pathologie particulière. Les anomalies orthopédiques si elles sont peu fréquentes chez l'enfant jeune vont poser des problèmes plus tard dans la population adulte. Pour ces raisons il semble important de dépister le plus rapidement possible chez l'enfant trisomiques les anomalies orthopédiques qui seront pourvoyeuses plus tard de troubles fonctionnels alourdissant l'handicap de ces enfants. Les troubles psychiatriques à type de dépression sont fréquents dans cette population et améliorer le quotidien de ces enfants est une façon de lutter contre cette tendance. De nombreux parents d'enfant trisomiques recherchent des terrains d'expression qui valorisent leur enfant : musique, cirque, sport etc...pour cela il est nécessaire de connaître avec précision les risques encourus par ces enfants au cours d'activité physique à risque. Les réponses des médecins concernées sont souvent difficiles et prudentes. Certains retranchés derrière le sacro-saint principe de précaution interdisent toute activité comportant le moindre risque, d'autres sont plus libertaires et autorisent toute activité. Comment accéder au moyen terme et concilier risques et liberté. La réponse est dans la connaissance précise des maladies orthopédiques propres à la trisomie 21. Ainsi sont nés des centres regroupant des médecins concernés à l'écoute de ces familles. Une association française aide efficacement ces familles en leur fournissant les renseignements utiles.

La trisomie 21 est caractérisée par un état de laxité ligamentaire diffus. L'enfant trisomique présente un collagène anormal (type VI) dans tout le tissu conjonctif des ligaments, tendons, cartilage, os et peau. Cette protéine anormale est encodé par un gène situé sur le chromosome 21. Par ailleurs l'enfant trisomique présente une hypotonie qui associé à l'hyperlaxité sera à l'origine de la majorité des troubles orthopédiques. Cependant rapporté à toute la population trisomique les troubles orthopédiques sont peu fréquents. La fréquence des « maladies chirurgicales » rapportées par Livingston et Hirst est de 10 % , elle est de 13 % pour les lésions médicales ne nécessitant pas de thérapeutique chirurgicale (*Orthopedic disorders in school children with Down's syndrome with special reference to the incidence of joint laxity Clin Orthop Relat Res 1986 207 74-6*). En outre ces auteurs remettent en question le rôle de la laxité articulaire

dans la genèse des troubles car bien que la majorité des enfants aient présenté une laxité clinique peu ont développé une pathologie sévère. Ainsi la laxité articulaire n'est probablement pas le facteur unique responsable des anomalies orthopédiques majeures

**L'instabilité du rachis cervical**, atlanto-axoïdienne ou/et occipito-atloïdienne représente le risque majeur auquel est confronté l'enfant trisomique. Si le traitement chirurgical apparaît incontournable dans les formes symptomatiques il est très difficile de définir les enfants à risque.

- **1° les enfants symptomatiques** peuvent souffrir de simples douleurs cervicales avec raideur, de myélopathie progressive et parfois même de lésion traumatique aiguë de la moelle cervicale. Nader et coll rapportent 12 cas d'enfants symptomatiques (Neurosurg 2005 ;103 :231-7). D'autres symptômes sont signalés comme la fatigabilité, la limitation des mouvements cervicaux, la marche instable, le torticolis. Cependant les formes symptomatiques restent rares et en 2000 seulement 41 cas bien documentés ont été publiés dans la littérature. Les radiographies du rachis cervical ont montré une distance atlanto-axoïdienne antérieure entre 5 et 13mm, et postérieure de 9mm.5 en moyenne. 10 patients étaient porteurs d'un os odontoïde. Dans deux cas il existait en outre une instabilité C0-C1 (occipito-atloïdienne). Ces auteurs recommandent une chirurgie agressive (odontoïdectomie et fusion) et signalent une récupération neurologique parfaite en cas de myélopathie.
- **2° Les enfants asymptomatiques** posent le problème de la pratique du sport. Environ 15% des enfants trisomiques asymptomatiques présentent une instabilité radiologique C1-C2. Aucune preuve existe concernant le résultat d'une chirurgie de prévention chez l'enfant asymptomatique. Il est admis aux états unis après une grande controverse que la radiographie de profil de la charnière cranio-vertébrale est un élément important mais que sa valeur prédictive de lésion médullaire au cours d'une activité physique n'est pas prouvée. Il paraît plus important de rechercher avec grande attention les moindres signes cliniques fonctionnels ou physiques par des médecins expérimentés que présentent ces enfants au cours des activités physiques. Ces symptômes ont une bien meilleure valeur prédictive que les mesures radiologiques des rapports entre C1 et C2 sur une radiographie dynamique. Il est d'ailleurs difficile de proposer des valeurs limites car on sait comment la croissance va modifier les chiffres durant l'enfance et l'adolescence. Cependant de nombreux articles font penser que la découverte radiographique d'une malformation de la charnière cranio-vertébrale semble être un facteur de risque mais aucune méta-analyse ne l'a encore formellement démontré.

**La scoliose** fait partie des symptômes classiques de la trisomie, cependant sa prévalence exacte n'est pas connue. De façon générale les chiffres de prévalence des maladies touchant l'enfant trisomiques sont mal connus car de nombreux enfants ne sont ni dépistés ni à fortiori traités en raison des difficultés inhérentes au déficit mental. Les explorations sont souvent plus difficiles comme l'IRM, le Scanner ou les scintigraphies. A l'institut saint Pierre de Palavas qui représente pour la région Languedoc-Roussillon une référence en matière de scoliose un seul enfant trisomique est suivi pour scoliose. La scoliose du trisomique est sans caractère particulier et doit être traitée et suivie comme toutes les scolioses idiopathiques

**La hanche** est le siège d'anomalies sévères dans 5 à 8% des cas. Les pathologies sont diverses : dysplasie, dislocation, épiphysiolyse et ostéochondrite. Un examen clinique et radiographique de la hanche a été effectué chez 114 patients porteurs d'un syndrome de Down (*Shaw E, Beals R : The hip joint in Down's syndrome, Clin Ortho Rel res 1989 ; 278 :101-107*). Ces auteurs ont étudié l'amplitude des mouvements articulaires et l'anatomie radiologique des cotyles. L'étude a révélé une augmentation de la rotation externe des hanches. L'étude comparative avec des sujets normaux démontre la présence d'une cavité articulaire plus profonde, un toit de cotyle plus horizontal et une augmentation de l'antéversion. Le fémur proximal d'un patient avec le syndrome de Down a un angle cervico diaphysaire normal mais une augmentation modérée de son antéversion.

**La dysplasie et la luxation** représentent les principales anomalies ; la luxation est probablement liée à la laxité articulaire qui est associée ou non à une véritable dysplasie. Woolf et Gross (*posterior acetabular wall deficiency in Down syndrome "Pediatr Orthop 2003; 23:708-13*) ont démontré outre les anomalies connues la présence d'une insuffisance de couverture postérieure grâce au scanner tridimensionnel ce qui les a conduit à adapter la technique chirurgicale (Pemberton modifiée). La dysplasie et la luxation sont très redoutées par les orthopédistes pour deux raisons :

- L'âge de la découverte est souvent tardive car l'hypotonie et la laxité durant les premiers jours de vie donnent le change avec les signes classiques de Barlow et d'Ortolani. En conséquence le diagnostic ne sera fait qu'à l'âge de la marche.
- Le traitement orthopédique est difficile en raison de l'instabilité persistante. Le traitement peut consister dans un premier temps à une immobilisation plâtrée ; la hanche est facilement réintégrée dans le cotyle mais la rechute est très fréquente et le recours à la chirurgie dans un deuxième temps est

très fréquent.. (Aprin h, Zink W, Hall J, : *Management of Dislocation of the Hip in down syndrome J Ped Orthop* 1985 ;5 :428-431)

**La maladie de Legg Perthes et Calvé** est probablement plus fréquente dans la population des trisomiques que dans la population normale. Elle est souvent découverte de façon fortuite sur une radiographie du pelvis. Le traitement est rendu difficile en raison des difficultés d'observance des mesures thérapeutiques. La réduction des activités peut ne pas suffire et des gestes chirurgicaux sont parfois indispensable en cas d'évolution défavorable.

**L'épiphyse** bien que rare est à redouter chez l'adolescent trisomique. Leur obésité fréquente et l'hypothyroïdie sont des facteurs favorisants et une radiographie est toujours indiquée devant tout signe clinique orientant vers la hanche. On sait combien déjà le diagnostic est tardif chez l'enfant en général. La aussi le diagnostic peut errer en raison des signes frustes et souvent trompeurs comme les gonalgies projetées L'étude par scanner est utile au chirurgien en prévision du geste qui comporte une mise en place d'une vis dans le col et l'épiphyse pour stabiliser la physe.

**L'instabilité fémoro patellaire** est une pathologie très fréquente (8 –10%) Toutes les formes de la pathologie fémoro patellaire sont rencontrées : subluxation chronique, luxation aiguë et luxation chronique. Elle est souvent négligée par l'entourage familial comme par l'équipe médicale. Pourtant elle entraînerait pour certains auteurs des troubles sévères de la marche, des limitations articulaires et des douleurs importantes et le traitement sera d'autant plus difficile que le diagnostic sera tardif. Pour d'autres auteurs qui ont étudié une population importante de 361 sujets l'inconfort entraîné par l'instabilité fémoro-patellaire est souvent minime , l'adaptation de la marche est souvent satisfaisante. ( *Dugdale T, Renshaw T, Instability of the patellofemoral Joint in Down Syndrome J Bone Joint Surg Am* 1986 ; 68 :405-413). La laxité articulaire sans dysplasie est le plus souvent rencontrée. Une étude par scanner permet au thérapeute d'envisager la meilleure solution : orthèse ou chirurgie. Le degré d'instabilité est variable. Une échelle de 1 à 5 a été proposée : grade1 : patella stable, grade2 subluxation latérale de 50% de la largeur de la patella, grade3 : la patella estluxable, grade 4 : la patella est luxée en permanence mais peut être réduite manuellement, grade 5 : la patella est luxée et irréductible.

**Le pied plat et l'hallux valgus** sont des conditions très fréquemment rencontrées dans la population trisomique. Dans les cas sévères de pieds plats les enfants ont une démarche sur le bord interne du pied entraînant des callosités majeures et invalidantes. Avec le temps peuvent se développer des exostoses arthrosiques qui demandent un geste chirurgical. De même l'hallux valgus ( ou metatarsus primus varus) entraîne des difficultés de chaussage par les complications des parties molles en regard du bord interne de l'avant pied.

**Le pied bot varus équin (PBVE)** est classiquement décrit chez le trisomique. Il a été pendant quelques années considéré comme un marqueur de la trisomie en cours de grossesse. Ce seul signe isolé n'est plus considéré comme une indication d'amniosynthèse. Il ne semble pas que la prévalence du PBVE soit supérieure à celle de la population normale chez le nouveau-né trisomique. L'activité de l'institut saint Pierre de Palavas le confirme.

**Les arthropathies inflammatoires** (Juj H, Emery H. *The arthropathy of Down syndrome: an underdiagnosed and under-recognized condition* *J Pediatr.* 2009 ; 154: 234-8 ) Les arthropathies auto-immunes sont plus fréquentes chez le trisomique que dans la population normale (8/100) soit 6 fois plus fréquente que dans la population normale. Il est encore mal connu si le trisomique souffre d'une maladie identique à l'arthrite juvénile idiopathique ou s'il s'agit d'une maladie propre aux trisomiques. Dans 60% des cas il s'agit d'une forme polyarticulaire. Dans la moitié des cas ces enfants développent des subluxations graves. Les diagnostics sont tardifs car mal reconnus des équipes médicales. Le traitement demande souvent des niveaux 2. Ainsi toute suspicion de syndrome articulaire auto-immune demande des investigations diagnostiques rapides afin de débiter un traitement précoce.

## CONCLUSION

Les troubles orthopédiques de l'enfant trisomique sont multiples mais heureusement relativement rares. Le radiopédiatre est directement concerné dès les premiers jours de vie. Il doit vérifier rapidement la stabilité de la hanche ; plus tard l'imagerie du rachis cervical devra être analysée avec soin en sachant résister aux demandes souvent inutiles des clubs de sport ; les comptes rendus seront prudents à la lumière des incertitudes du pronostic ; la surveillance par imagerie des ostéochondrites va souvent demander des explorations par IRM. Enfin l'instabilité fémoro-patellaire bénéficie avantagement du scanner. Quant aux arthrites inflammatoires les données des ultra sons sont souvent déterminantes en montrant l'inflammation synoviale. Dans toutes ces circonstances il faut aborder ces enfants trisomiques avec patience, compétence et indulgence.