

POINTS À RETENIR POUR LA PRATIQUE CLINIQUE

Manifestations
endocriniennes

Fonctions génitales

- Il existe un hypogonadisme primaire chez les personnes porteuses de trisomie 21 mâles dès la petite enfance.
- La non-descente des testicules, palpable ou non palpable, congénitale ou acquise, est fréquente et doit bénéficier d'une chirurgie avant 12 mois, et au plus tard à 18 mois.
- Un micropénis est fréquent et doit bénéficier d'une consultation en endocrinologie.
- L'âge de survenue de la puberté n'est pas différent de celui de la population générale mais sa dynamique d'installation est plus rapide.
- La surveillance clinique et/ou échographique des testicules est essentielle en raison du **risque élevé de tumeur testiculaire germinale**.
- La **fertilité** de l'homme porteur de trisomie est variable et son risque de transmission de la trisomie très faible ; la fertilité de la femme porteuse de trisomie est normale et son risque de transmission de la trisomie est élevé (1/3).
- La **ménopause** est précoce, corrélée à l'apparition de la maladie d'Alzheimer et nécessite un THM.