POINTS À RETENIR POUR LA PRATIQUE CLINIQUE

Pathologies respiratoires

Pathologies non infectieuses du poumon et des voies aériennes inférieures

- Les anomalies du parenchyme pulmonaire et de la circulation artérielle pulmonaire et bronchique sont plus fréquentes chez les PPT21 que dans la population neurotypique.
- Certaines de ces anomalies sont présentes dès la vie fœtale.
- Leur expression clinique est variable, souvent asymptomatique. Elles représentent cependant un facteur de risque important pour le développement d'une hypertension artérielle pulmonaire.
- Les anomalies bronchiques sont plus rares, hormis la bronchomalacie, qui représente la troisième cause retrouvée au décours d'une endoscopie des voies aériennes pour explorer un syndrome obstructif.
- Une bronche trachéale est 10 fois plus fréquente que dans la population neurotypique.
- L'association fréquente de kystes sous-pleuraux avec la T21 serait la conséquence de la présence de l'hypoplasie pulmonaire.



Pathologies respiratoires

- La réduction de la fréquence des battement ciliaires retrouvée chez les PPT21, qui est un des facteurs de risque d'infection des VAI, serait due à la triplication du gène codant pour la protéine Pcp4, avec comme conséquence l'activation de PDE1A, et par-là même accessible à une thérapeutique.
- La présence d'épisodes de wheezing chez les PPT21 n'est pas, dans la plupart des cas, liée à un asthme atopique, qui serait par ailleurs moins fréquent que dans la population générale et doit faire rechercher d'autres causes.

