

Pathologies pulmonaires rares associées à la trisomie 21

- L'association de la trisomie 21 avec des pathologies pulmonaires rares ou peu fréquentes comme l'Hémosidérose pulmonaire ou la Mucoviscidose est à bien connaître.
- Le mode de présentation souvent atypique ou la méconnaissance de ces pathologies retarde souvent le diagnostic positif et sont responsables d'une sous-estimation de leur réelle prévalence et surtout d'un retard dans la prise en charge thérapeutique.
- L'Hémosidérose pulmonaire bien que très rare est 75 fois plus fréquente chez les enfants PT21 que dans la population neurotypique. Le diagnostic est évoqué devant la triade : hémoptysie, anémie ferriprive et présence d'opacités alvéolaires et/ou interstitielles en imagerie pulmonaire. Chez les PPT21 elle est plus précoce, plus grave, souvent compliquée par une hypertension artérielle pulmonaire et les rechutes sont plus fréquentes. Parce que les symptômes de saignement alvéolaire peuvent être discrets, il est suggéré de faire une radiographie du thorax chez tous les enfants PT21 qui présentent une anémie chronique et/ou une dyspnée chronique et inexplicée.
- La Mucoviscidose doit être évoquée dans le cadre d'infections respiratoires récurrentes. L'examen diagnostique de référence qui est le test de la sueur doit être utilisé de première intention. Un génotypage est nécessaire pour adapter au mieux le traitement.
- Une fois les diagnostics posés les PPT21 doivent bénéficier des mêmes opportunités de traitement que les patients neurotypiques.