

Dermatologie et trisomie 21 : introduction

- La grande fréquence tout au long de la vie des pathologies dermatologiques dans les populations non sélectionnées de PPT21, tant chez l'enfant et l'adolescent ($\approx 25\%$), que chez l'adulte ($\approx 50-60\%$).
- Outre la présence d'un phénotype cutané, les pathologies dermatologiques de la trisomie 21 comprennent : des pathologies courantes ; des pathologies moins fréquentes, mais souvent associées à la trisomie 21 ; et des pathologies dont la survenue est anecdotique.
- L'existence d'un véritable phénotype cutané dans la trisomie 21 qui comprend : la Xérose, le Pli palmaire transverse unique, la Langue fissurée et un Vieillissement cutané précoce.
- L'importance de la triplication de certains gènes de Hsa21 (AIRE, 4 des 6 sous-unités des récepteurs de l'Interféron, SOD1, APP, MX1, COL6A1) dans la pathogénèse de certaines pathologies dermatologiques.
- L'importance de la dysrégulation immunitaire, notamment celle de l'auto-immunité et de la plus grande susceptibilité aux infections bactériennes, fongiques et parasitaires, dans la fréquence et la sévérité de plusieurs pathologies dermatologiques associées à la trisomie 21.
- La fréquence de l'association entre certaines des comorbidités fréquentes de la trisomie 21 et des pathologies dermatologiques comme : le surpoids et l'obésité avec l'Hidrosadénite suppurée, un Acanthosis nigricans, ou un Psoriasis ; ou celle de l'hypothyroïdie avec l'Alopécie Areata.

- L'importance d'un examen cutané approfondi et systématique, avec un patient entièrement déshabillé, et en portant une attention particulière pour les « zones cachées » comme le cuir chevelu, les aisselles, l'aîne, les cuisses, les fesses et les pieds.
- L'importance de savoir orienter en cas de pathologie dermatologique significative la PPT21 vers un dermatologue qui devra adapter son examen et ses prescriptions aux difficultés cognitives et comportementales de la trisomie 21.
- Reconnaître que les recommandations concernant le dépistage et le suivi des pathologies dermatologiques chez les PPT21 sont rares chez l'enfant, et quasi absentes chez l'adulte, et qu'elles devraient être l'objet d'un agenda de recherche.
- L'importance de connaître et de respecter des recommandations actuellement existantes de l'Académie Américaine de Pédiatrie pour l'enfant de 2022, et du PNDS Français de 2020 chez les enfants et les adultes, pour la prévention et la prise en charge spécialisée des pathologies dermatologiques chez les PPT21.
- L'importance de ne pas négliger et de corriger, autant que faire ce peu, l'impact de certaines pathologies dermatologiques, comme le Psoriasis, l'hidrosadénite suppurée ou l'Alopécie Areata, sur la qualité de vie et l'estime de soi des PPT21.

