European Down's Syndrome Association

NewsLetter

Special Issue - October 1990 / Numéro spécial - Octobre 1990

EDSA

PUBLISHER
GENERAL OFFICE

Secretary General
Richard Bonjean
Rue V. Close, 41
B-4800 Polleur-Verviers
BELGIUM

Tél: ·· 32 (0)87 22 05 34
Fax: ·· 32 (0)87 22 07 16

MEMBER OF ILSMH

Editorial

JEAN YVES PERCHAT, PRÉSIDENT

L'Europe Sociale est en marche et nous y affirmons notre présence. C'est parce que nous avons conscience de notre responsabilité collective des 350.000 personnes atteintes de trisomie 21 (ou Syndrome de Down) qui vivent dans l'Europe des 12, que nous avons décidé en créant l'Association Européenne du Syndrome de Down de nous engager nous aussi dans cette voie.

Les personnes atteintes du Syndrome de Down se heurtent à des difficultés qui leur sont tout à fait particulières et dont les manifestations s'expriment sous la forme de troubles génétiques, cliniques, évolutifs ou developpementaux. Ces perturbations nécessitent la mise en oeuvre précoce de protocoles précis d'aides médicales, éducatives, psychologiques, sociales et réhabilitatives.

Ces aides doivent être apportées à l'enfant ainsi qu'à sa famille, faute de quoi des déficits lourds, cumulatifs et définitifs se mettent en place.

Il y a chez les personnes atteintes du Syndrome de Down, des caractéristiques tout à fait spécifiques qui ne peuvent être assimilées ni à celles observées chez les personnes porteuses de handicaps physiques, sensoriels ou mentaux acquis, ni, non plus, chez celles porteuses de handicaps psychiatriques.

Très schématiquement, on sait que les personnes trisomiques se caractérisent par:

- un développement mental tout à fait singulier: les processus d'assimilation, de maturation, de mémorisation et de logique existent mais se mobilisent d'une façon différente.

- un développement musculaire particulier: la structuration et la tonification de certaines masses musculaires n'obéissent pas aux règles normales et appellent des rééducations originales .

- l'existence, chez certains sujets, de malformations internes plus ou moins importantes, telles que cardiaques ou rénales, avec toutes les conséquences pathologiques que leur existence peut induire.

Chacune de ces particularités appelle une réponse adaptée. Les

analyses et les études particulières qui sont menées aussi bien en Europe qu'aux Etats Unis, au Canada mais aussi dans les pays d'Amérique Latine, débouchent maintenant sur des projets et des programmes éducatifs et réhabilitatifs spécifiques.

L'approche européenne que nous entreprenons a pour ambition d'amplifier ce que nous savons et d'optimiser les moyens dont nous disposons pour que les personnes atteintes du Syndrome de Down puissent avoir une vie d'enfant et/ou d'adulte à part entière.

De ce point de vue:

- la mise en commun, la concertation et l'harmonisation des sujets de recherche doit conduire à une synergie des actions.

- une meilleure connaissance de ce qui se pratique ailleurs doit permettre une amélioration des actions locales.

- les approches, les cultures, les sensibilités différentes doivent non seulement nous enrichir mutuellement mais aussi permettre de faire l'économie des erreurs commises et, de toutes facons, éviter la dispersion des efforts.

Ces différentes raisons nous conduisent à proposer pour EDSA le programme d'action suivant:

1. être le point de rencontre de toutes les associations Down de l'Europe.

2. mettre en commun et diffuser les informations existantes.

3. définir un programme de recherche coordonné.

4. définir des actions de formation universitaire et des contenus de programmes pour la formation des professionnels.

5. développer des programmes d'échange de formations spécialisées.

6. participer pleinement aux groupes de travail organisés par la Communauté Européenne et utiliser les grands programmes européens (Hélios, Handinet, AIM...).

L'approche qui vient d'être faite avait pour objet de montrer que, parce qu'il y a des caractéristiques particulières au Syndrome de Down, il faut des réponses nécessairement adaptées, sinon individuelles.

Il n'y a pas de réponse universelle à tous les types de déficience; il ne peut y avoir que des réponses spécifiques.

Par contre, du point de vue des Droits de l'Homme et de l'Ethique, tous les Citoyens de la Communauté ont droit à ce que les différences ou les difficultés personnelles ne se transforment pas en éléments d'infériorité, de marginalisation ou d'exclusion.

La création d'EDSA, et d'une façon plus générale des associations spécifiques du Syndrome de Down, correspond à une focalisation plus précise, plus adaptée et plus performante des méthodes et des techniques employées. Elle correspond à une évolution vers la spécialisation observée maintenant dans tous les domaines scientifiques .

Cette spécialisation n'est, en aucun cas, antinomique avec la solidarité active nécessaire et valorisante que nous exprimons aux associations nationales et internationales pour le handicap mental, lorsque les droits individuels, sociaux et professionnels doivent être défendus, lorsque le droit à l'existence, le droit à la dignité sont menacés.

Une collectivité n'est forte que par la force des individus qui la composent. C'est en vivant ensemble que l'on se connaît mieux, c'est en vivant ensemble que l'on est plus fort. ■

Jean Yves Perchat, Président

BUTS ET OBJECTIFS D'EDSA

1. Répandre à travers toutes les nations européennes le principe que chaque personne ayant le Syndrome de Down a le droit de recevoir les soins de santé et l'éducation demandés par sa condition afin d'atteindre le meilleur de ses possibilités.
2. Stimuler dans chaque pays européen l'implantation d'un réseau d'associations locales faites de parents et de professionnels. Ces groupes seront à même de mieux atteindre et résoudre les besoins locaux, de telle sorte que les familles de chaque nouveau-né avec le Syndrome de Down puisse recevoir immédiatement l'aide et les conseils requis.
3. Promouvoir les principes de normaLisation dans le sens de transformer, humaniser et rendre digne tous les services utilisés par toutes les personnes avec le Syndrome de Down.
4. Encourager le développement de programmes et services appropriés aux personnes avec le Syndrome de Down.
5. Organiser l'échange des informations au sujet de ces programmes mis en route. C'est l'intime conviction de EDSA que le pluralisme culturel des nations européennes enrichira les actions personnelles et collectives en faveur des personnes atteintes du Syndrome de Down.
6. Introduire dans toutes les nations des programmes spécifiques et adaptés aux personnes ayant le Syndrome de Down.
7. Encourager la constitution et le rassemblement de groupes scientifiques pour participer par leurs travaux à:
a) la biologie des sujets Down et ses conséquences pathologiques;
b) au développement mental à différents âges;
c) participer à des programmes d'éducation et d'intervention adaptés aux conditions spécifiques de chaque sujet Down;
d) son intégration dans son environnement, sa communauté et au travail.
8. Etudier et de recommander des législations adaptées à chaque pays européen, dans le but de garantir et assurer les services en faveur des personnes atteintes du Syndrome de Down tout au long de leur vie.

Goals & Objectives

PROF. J. FLOREZ

In spite of the evidence that enormous progress can be made in the management and education of persons with Down syndrome, we are aware that medical and educational attitudes toward these persons are still conditioned by ignorance and prejudice. Parents and professionals deeply involved in the field of Down syndrome are convinced that astounding results can be obtained,when joint efforts are made by families and teams of specialists well versed in different aspects of the needs of the child and adult with Down syndrome. And yet, this evidence has not permeated into Society. There are still parents who do not understand that persistent and skilled support of their children may improve considerably the adult life of their children. There are physicians (including pediatricians) who still advise against interventions that would otherwise prescribe to people not having Down syndrome. There are educators who do not believe in the confirmed capacity of persons with Down syndrome to read, to write and to get involved in gratifying activities. There are politicians who just ignore everything.

This is not a customary, rethoric, unjustified complaint. It is not unusual to appreciate that even reputable associations involved in mental deficiency, that have done inestimable service in the development of civil rights of handicapped persons, fail to recognize that the advances obtained through the research in both, biology and education, have modified the prospects of people with Down syndrome.

On the basis of these painful observations, numerous associations specialized in the care and management of Down syndrome are being organized throughout the world. From an European perspective, it seems appropriate that a joint and coordinate strategy be designed to deal with this problem in a pertinent way.

The goals and objectives proposed by EDSA should be viewed as explicit elements of this strategy. I consider them as a point of departure; as the minimum requirements to spread our evidence and to offer our own convictions all over the different European nations. In other words, the message implicit in these proposals should be as follows: Because successful improvements are being obtained in the health, education and performance of persons with Down syndrome, based on the implementation of adequate procedures, please make use of the experience and guidance provided by credited institutions and organizations.

Let us turn now to analyze the points described in the EDSA's brochure as "Goals and Objectives".

The first point expresses the desire to communicate our conviction everywhere. There is a first principle implied: the right of every human being to receive health care and education in accordance with his personal needs and capabilities. Our concern is to demonstrate that:

1) persons with Down syndrome have very precise and concrete needs, derived from specific developmental disabilities, and,

2) they have more capabilities than previously considered, so that the outcome can not be exactly predicted or predetermined.

1. To spread throughout all European nations the principle that every person with Down's syndrome has the right to receive the health care and educational services demanded by his (her) condition, in order to achieve the best of his (her) possibilities.

2. To stimulate the implementation in each European country of a network of local groups, made up of parents and professionals. These groups should be able to better attend and resolve local needs, so that the families of every newborn with Down's syndrome may immediately receive the required support and advice.

3. To promote the principles of normalization in order to transform, humanize and dignify all human services upon which persons with Down's syndrome rely.

4. To encourage the development of programs and services that may be appropriate for persons with Down's syndrome.

5. To exchange information among the European countries on those programs that have proved to be effective. It is EDSA's conviction that the cultural pluralism of the European nations will enrich the personal and communal actions on behalf of the persons with Down's syndrome.

6. To introduce in all nations specific and comprehensive health programs for persons with Down's syndrome.7. To encourage the constitution and convening of scientific groups, to share their study and research on:

a) The biology of Down's syndrome and its pathological consequences.

b) The mental development at different ages.

c) Programs of education and intervention that are suitable for the specific conditions of each person with Down's syndrome.

d) Integration in his (her) environment, in the community and at work.

8. To study and recommend legislation adapted to each European nation, in order to guarantee and ensure the services for the person with Down's syndrome during his (her) adult life.

How could we manage to implement this message?

Unfortunately, I am becoming a bit uneasy with 'general' organizations. They have done an excellent job in sensitizing society toward the disabled persons, and they have experience and strength in influencing political and administrative agencies. They are also designing good solutions for adults and aged people. However, they appear unsensitive toward the needs of the children with Down syndrome, and unable to understand that the outcome of a person with Down syndrome very heavily relies upon the set of actions developed during the early stages of his (her) life.

As a consequence, EDSA should contact in the beginning with national groups specifically devoted to Down syndrome, eventhough these groups may appear as small and uncoordinated. There are European nations where these groups are strong and based on a firm coordination (Congress, Association) at a national level (e.g. United Kingdom, Ireland). EDSA has very little to offer them in this regard. But EDSA may ask them to participate in the teaching of their experience and in guidance. In other nations, however, either there are not specific Down syndrome groups, or they are too independent and uncoordinated. Once the first contact has been esteblished, the role of EDSA could be to help them wisely to become more cordinated and know each other, and to encourage them to joint efforts in a common adventure. ■

Prof. J. Florez
Fundacion de Sindrome de Down de Cantabria
Santander (Spain)

MEMBRES EFFECTIFS
Associations établies dans les pays de la Communauté Européenne et qui ont pour objet social de s'occuper spécifiquement des personnes ayant le Syndrome de Down et ce, dans une perspective compatible avec l'objet social de EDSA.

MEMBRES ADHERENTS
Associations établies dans des pays qui ne font pas partie de la Communauté Européenne tout en étant des pays d'Europe et qui ont le même objet social de s'occuper spécifiquement des personnes ayant le Syndrome de Down.

MEMBRES ASSOCIES
Ce sont des personnes physiques ou des associations susceptibles d'apporter avis, conseils... dans tous les domaines concernant les sujets ayant le Syndrome de Down.

EFFECTIVE MEMBERS
Organizations of the countries that belong to the European Community, which are involved in the promotion of the rights and welfare of persons with Down's syndrome.

AFFILIATE MEMBERS
Organizations of the European nations that do not belong to the European Community, which are involved in the promotion of the rights and welfare of persons with Down's syndrome.

ASSOCIATE MEMBERS
Persons and organizations who provide advice and any kind of support to the persons with Down's syndrome and/or to the members of EDSA.

MEMBRES MEMBERSHIPS

BELGIQUE · BELGIUM

APEM Association de Parents d'Enfants Mongoliens
avenue du Tennis 31 · 4802 Heusy Verviers

VERENIGING DOWN SYNDROME
Bonnefantenstraat 18 · 3500 Hasselt

FRANCE · FRANCE

FAIT 21
Hôpital E. Herriot (Pavillon U)
place d'Arsonval 5 · 69003 Lyon

ALLEMAGNE · GERMANY

EDSA DEUTSCHE SEKTION
Siegfried von Westburg Straße 22
5042 Erfstadt Lechenich

ARBEITSKREIS DOWN SYNDROME
Hegelstraße 19 · 4800 Bielefed

GRANDE-BRETAGNE · GREAT BRITAIN

DOWN'S SYNDROME ASSOCIATION
153-5 Mitcham Road · London SW 17 9 P G

IRLANDE · IRELAND

DOWN'S SYNDROME
ASSOCIATION OF IRELAND
South William Street 27 · Dublin 2

ITALIE · ITALY

CEPIM Centro Ligure Down
Via AlessandroVolta 19 · 16128 Genova

PAYS-BAS · NETHERLANDS

STICHTING DOWN'S SYNDROME
Bovenboerseweg 41 · 4946 AL Wannerpeveen

ROUMANIE · RUMANIA

DOWN'S SYNDROME
ASSOCIATION OF RUMANIA

ESPAGNE · SPAIN

ASNIMO
Associacion pro sindrome de Down de Baleares
Ausias March 3, 2° · 07 003 Palma de Mallorca

FUNDACION CATALANA
PER A LA SINDROME DE DOWN
Valencia 229-231 08 007 Barcelona

FUNDACION DE SINDROME DE DOWN
DE CANTABRIA
Avenidad General Davila 24 A, 1°C
39 500 Santander

POUR INFORMATION, AFFILIATION ET ABONNEMENT, écrire au SECRÉTARIAT GÉNÉRAL rue Victor Close 41 B 4800 Polleur Verviers ou téléphoner au 32 (0)87 22.33.55 en demandant R. Bonjean Secrétaire Général

Pespectives sur le langage dans la Trisomie 21

JEAN A. RONDAL, PH. D.[2]

Il n'y a pas si longtemps (au début des années soixante), on en était encore à se demander) à peu près tout à propos de la ture de la Trisomie 21, du développement et des capacités des personnes trisomiques. La plupart des gens n'étaient pas sûrs que les enfants trisomiques 21 étaient éducables ou "valaient la peine" qu'on les éduque. Les méthodes spécialisées, il va presque sans dire, étaient inexistantes, et les travaux scientifiques sur le sujet rarissimes, à part quelques monographies médicales qui n'avaient guère progressé depuis les descriptions globales de Langdon Down à la fin du 19e siècle. J'ai personnellement connu cette période comme enseignant du spécial, les classes de "perfectionnement", comme on les appelait pudiquement à l'époque, et je me souviens avec acuité du sentiment d'impuissance qui était le nôtre devant l'énormité du problème et le peu connaissances et de moyens dont nous disposions. Je me souviens également de la détresse, souvent muette des parents désespérés et ne sachant vers qui se tourner pour obtenir une indication précise ou un conseil expert.

Que de changements intervenus depuis cette période, pourtant pas si lointaine ! Répondant à l'appel de la famille Kennedy, et du Président John Kennedy lui-même, les Universités et Centres de recherche américains commencèrent à s'intéresser sérieusement aux divers aspects du handicap mental, particulièrement du handicap mental modéré et sévère, et de la Trisomie 21, numériquement très importante, au début des années soixante. Le mouvement se répandit ensuite rapidement en Europe occidentale où il vint raviver des préoccupations anciennes pour le retard mental.

Nous disposons, à présent, de très nombreuses connaissances médicales et psychologiques sur la Trisomie 21 et sur le développement et les problèmes de tous ordres des personnes trisomiques 21. Ces connaissances sont communément accessibles dans des ouvrages spécialisés et font l'objet périodiquement de vulgarisations à destination du public plus large des praticiens et des parents. Ce n'est pas le lieu de les recenser ici.

Pour nous limiter au langage, objet particulier de ce court article, nous savons beaucoup de choses sur le développement et les difficultés de langage chez les enfants, les adolescents, et les adultes trisomiques 21. Nous savons qu'ils ont souvent de grosses difficultés à articuler correctement les phonèmes, qu'ils n'exhibent guère de langage quelque peu organisé avant 3 ou 4 ans dans la plupart des cas, que le développement du langage ensuite est lent, particulièrement dans ses aspects gramma-ticaux, et reste incomplet même si de notables progrès peuvent être observés chez certains sujets jusqu'à 20 et 25 ans.

Nous savons également, et la chose est d'importance que leur développement langagier tout en étant retardé et incomplet, est semblable dans ses grandes lignes et ses séquences à celui des enfants normaux. Cette indication a permis la mise au point de programmes d'intervention prélinguistique et linguistique basés sur le principe consistant à faire parcourir par l'enfant trisomique 21 les étapes et les sous-étapes du développement normal. Les programmes mis en place dans la plupart des pays occidentaux depuis une bonne dizaine d'années ont eu de nombreux effets bénéfiques. Ils ont eu le mérite de fournir aux praticiens et aux parents un tableau développemental clair permettant de préciser les objectifs éducatifs et les pratiques. La

situation actuelle dans les pays avancés, en ce qui concerne le développement du jeune enfant trisomique 21, non seulement dans le domaine du langage mais aussi dans ceux du développement psychomoteur, cognitif général, social et dans celui du suivi et des interventions médicales, est sans comparaison avec ce qu'elle était il y a une trentaine d'années. Il convient de le dire et, certes, de s'en réjouir.

On n'oubliera pas, cependant, que dans de très nombreux autres pays, on n'en est pas encore là et loin, parfois très loin s'en faut, par manque d'accès aux connaissances techniques et par pénurie de moyens appropriés. Les pays sous-développés, le sont, en règle générale, dans tous les domaines de l'économle humaine, et leurs handicapés le sont au carré, par rapport aux nôtres, si on peut s'exprimer de la sorte. Il y a là, à ce point de vue, un devoir moral de la plus haute importance pour les pays développés, qui ont tendance à négliger l'assistance éducative spécialisée au profit d'autres formes d'assistance aux pays en voie de développement, plus spectaculaires et plus immédiatement rentables. J'encourage la jeune Association Européenne pour le Syndrome de Down (EDSA) à envisager dès à présent, au-delà de ses nombreuses et immédiates tâches ouest-européennes, la mise au point de formes d'aide à destination des pays du Tiers-Monde, et plus près de nous de certains pays européens comme la Roumanie - ou les problèmes humanitaires et éducatifs en matière de handicap mental sont d'une extrême gravité jusqu'à faire apparaître nos considérations ouestoccidentales actuelles comme d'un degré d'urgence second.

Revenant au développement langagier des enfants trisomiques 21 tel que nous le voyons aujourd'hui dans nos pays, il y a tout lieu de considérer qu'une première étape a été atteinte de façon satisfaisante, résultat des nombreux travaux et efforts éducatifs et scientifiques consentis au cours des trois dernières décennies.

Mais il s'agit seulement d'une première étape. D'autres doivent suivre qui verront le perfectionnement des moyens éducatifs actuellement appliqués. Pour cela, de nombreuses connaissances additionnelles, et donc de nombreuses recherches, sont nécessaires. A titre d'indication générale que je ne peux évidemmenl spécifier en détail ici, faute de place, on peut dire que les quatre principaux problèmes qui continuent à se poser avec acuité dans le développement langagier des enfants trisomiques 21 sont les suivants: (1) l'important retard du démarrage du développement linguistique proprement dit chez ces enfants (guère de production linguistique systématique avant 3 ou 4 ans d'âge chronologique); (2) les carences, insurmontables dans une proportion importante des cas, du développement phonologique (articulation des sons de la langue); (3) Les limitations et les vicissitudes de l'organisation grammaticale du discours; et (4) les lenteurs du développement lexical (vocabulaire).

Qu'est-ce qui fait que l'enfant trisomique 21 ne produit guère de langage (même s'il en comprend une partie) avant 3 ou 4 ans dans la grande majorité des cas ? Il y a sans doute sur ce point toute une série de facteurs qui concourent à causer le retard du développement. Il nous faut les étudier un à un et dans leurs effets d'interaction, et chercher ensuite les moyens d'en réduire voire, si possible, d'en annihiler les effets.

Ce sont, sans ordre de préséance, (1) l'immaturité neuro-psychologique du jeune enfant trisomique 21 (que recouvre exactement cette notion dans le cas du développement linguistique et du développement cognitif ?); (2) Le déficit d'intégration auditive qui, tout en étant le plus souvent léger, affecte au moins un enfant trisomique sur trois (quel est son impact exact sur l'organisation réceptive du langage ?); (3) l'hypotonie généralisée de l'enfanl trisomique 21 (dans quelle mesure gêne-t-elle la mobilisation des articulateurs pour la production du langage ?); (4) Le déficit cognitif à proprement parler (dans quelle mesure retarde-t-il le développement prélinguistique et le développemenl linguistique de l'enfant ?); (5) La capacité imitative verbale réduite de l'enfant trisomique 21 (dans quelle mesure gêne-telle l'entrée dans le répertoire productif de l'enfant des éléments du langage entendu autour de lui ?); (6) la simplicité et la saillance perceptive des modèles linguistiques proposés au jeune enfant trisomique 21 (les modèles linguistiques qui lui sont proposés et le langage qui lui est adressé sont-ils suffisamment simples et clairement mis en évidence dans les situations habituelles (familiales) d'apprentissage ?).

Pourquoi un nombre très important d'enfants, et plus tard d'adolescents et d'adultes trisomiques 21, éprouvent-ils autant et d'aussi

graves difficultés articulatoires jusqu'à rendre tout ou partie de leur laborieuse élocution incompréhensible ou malaisémenl compréhensible à l'interloculeur non familier ? Se pourrait-il que l'entraînement articulatoire qui leur est donné soit insuffisant et trop tardif (dans ce cas la situation se complique encore du fait que l'on retombe sur le point 1 ci-dessus) ? Y-a-t-il un rapport entre les difficultés articulatoires des personnes trisomiques 21 et les phénomènes anarthriques observables dans cerlains cas d'aphasie ? Si oui, il faudrait alors envisager la piste explicative de lésions spécifiques des aides motrices de l'hémisphère cérébral gauche. avec les thérapies substitutives envisageables dans de tels cas ?

Qu'est-ce qui explique les limitations drastiques de l'organisation grammaticale chez les personnes atteintes de trisomie 21 (plus marquées encore, semble-t-il que celles des personnes présentant un retard mental de même importance mais d'une étiologie différente de la trisomie 21) ? Une indication d'importance issue de la littérature spécialisée est que les niveaux de fonctionnement morpho-syntaxique chez les sujets trisomiques 21 sont inférieurs à ce qu'on attendrait sur la base de l'âge mental. En outre, le décalage entre ce qu'on peut attendre sur la base de l'âge mental et le fonctionnement morpho-syntaxique s'accroît avec l'augmentation en âge chronologique. Ces données peuvent s'expliquer de deux manières. Soit, elles indiquent que l'entraînement grammatical des entants trisomiques 21 est insuffisamment efficace dans la mesure où il échoue à promouvoir ces enfants au niveau de fonctionnement grammatical auquel ils sont en principe capables d'accéder selon leur niveau de développement cognitif. La recommandation pratique est alors d'intensifier, d'améliorer et de spécifier l'entraînement grammatical dispensé à ces enfants. Soit, les données mentionnées ci-dessus renvoient au décalage qui existe chez les personnes trisomiques 21 (comme chez les personnes normales) entre fonctionnement cognitif général et fonctionnement grammatical, c'est-à-dire l'autonomie relative de la grammaire en tant que sous-système cognitif, avec le corollaire que le développement de ce sous-système serait gravement perturbé chez les personnes atteintes de trisomie 21, laquelle se présenterait tout autant comme un syndrome conduisant à une déficience linguistique grammaticale fondamentale qu'à une déficience cognitive générale. L'implication, dans ce second cas, est que l'organisation neuro-psychologique qui prévaut dans la trisomie 21 ne permet pas au développement grammatical d'intervenir. On doit alors s'interroger sur les relations qui pourraient exister entre le déficit morpho-syntaxique dans la trisomie 21 et le même déficit dans certains cas de dysfonctionnement grammatical d'origine lésionnel cérébral. Il conviendrait alors de s'efforcer d'identifier les grandes dimensions du fonctionnement morpho-syntaxique qui font défaut ou qui sont gravement perturbées dans la trisomie 21 avant d'envisager des formes spécifiques de thérapie.

Enfin, il faut s'interroger sur les lenteurs du développement lexical chez l'enfant trisomique 21. On signalera, à ce propos, que contrairement au composant morphosyntaxique du langage, les niveaux atteints dans le développement lexical par les enfants trisomiques 21 correspondent assez bien à ce qu'on peut prédire sur la base de l'âge mental. C'est-à-dire que pour ces enfants comme pour les enfants normaux, le développement cognitif général et le developpement lexical procèdent en synergie, le premier constituant un déterminant important (mais non le seul) du second. L'accélération du développement lexical chez l'enfant trisomique 21 doit être envisagée par le moyen d'un enrichissement cognitif, par une aide éducative active à l'organisation des champs sémantiques lexicaux, et par une meilleure adaptation des pratiques langagières parentales en matière d'apprentissage du vocabulaire. ■

Jean A. Rondal
Ph. D.

1 A paraître dans le numéro d'ouverture du Newsletter de l'European Down's Syndrome Association,1990.
Date de rédaction: septembre 1990.

2 Professeur à l'Université de Liège, Laboratoire de Psycho-linguistique, Boulevard du Rectorat, 5, Sart Tilman, B-4000, Liège.

FOR INFORMATION, AFFILIATION AND SUBSCRIPTION,
write to GENERAL OFFICE
rue Victor Close 41
B 4800 Polleur Verviers
or call 32 (0)87 22.33.55
asking for R. Bonjean
Secretary General

Clinical aspects of Down's Syndrome

PROF. ALBERTO RAZORE-QUARTINO

More than one century has elapsed since the definition of the syndrome that now is called Down's syndrome. Specific knowledge of its genetic and clinical aspects has deepened through the years, chiefly in the last decades. As a consequence, both the duration and the quality of life of the affected persons have greatly improved: children are no more left in the institutions and adults are met with increased frequency among their peers. Forty years ago, 60% of the persons with Down's syndrome were dead before 10 years; at present, 71% are alive at 30 years, while 44% and 13.6% are expected to be alive at 60 and 68 years respectively. Such results are due to a better medical care, particulary in the pediatric age, to a greater awareness of the families and to more effective and widespread social help. Nolwilhstanding this evident improvement, medical problems are still impending during the life of a person with Down's syndrome and all efforts should be done to give adequate treatment and to prevent all diseases that can threaten the health and the life of these persons. Congenital malformations are often associated with Down's syndrome and must be accurately looked for and corrected as soon as possible. Congenital heart disease affects nearly half of all newborns. Early diagnosis is warrented, since all the anomalies are treatable by effective surgery. Surgical mortality has dramatically decreased in recent years and the long-term prognosis is fairly good. Malformations of the intestinal tract and of the urinary apparatus, although rare, are more frequent than in normal infants. Early diagnosis and correction of visual impairment and of deafness are also important in childhood, since these frequently appearing sensory defects can greatly reduce the acquisition of mental and physical abilities, even if appropriate rehabilitation programs are established. Thyroid dysfunctions chiefly hypothyroidism, are seen with increased frequency in Down's syndrome. Clinical diagnosis of hyperthyroidism is often difficult due to the similarity of some symptoms to the features of the syndrome itself (dullness, increased fatigability, loss of attention, etc.). Untreated hypothyroidism may interfere with normal neuronal function, causing decreased intellectual abilities. Appropriate substitutive treatment with synthetic laevothyroxine is strongly recommended. According to our experience, persons with Down's syndrome are at increased risk of developing hypothyroidism at any age. Therefore, periodical controls of thyroid function are advisable, in order to detect in time decreased activity an to start suitable therapy. Infections are more common than in normal children, nevertheless prevention and therapy have greatly reduced their seriousness and complications. Malignancies are also increased in Down's syndrome. In trisomic children the risk of developing leukemia is about twenty times that of normal children.

Some of the good results obtained are often frustrated in advancing age by reduced medical care. In fact clinical problems of the adults have not yet been afforded in a rational and global way. This can be due to various causes, such as the disintegration of the family, the lack of common aggregationplaces like the school, the complexity of the diseases coming out. Hypothyroidism, obesity, diabetes and other endocrine dysfunctions, autoimmune disorders, malabsorbtion, are some of the pathologies that in a variable degree can affect adults with Down's syndrome. Cataracts and deafness can deteriorate their social abilities: this multiply faceted picture can add severe handycaps to early aging. It is well known that in Down's syndrome there is a constant, though slow and variable, decline of intelligence with age. A reduction in thought elaboration ability and in logical performances is likely to occur after 30 years. It is not clear yet whether early intensive stimulation and social integration are beneficial in slowling down or delaying this process. Characteristic of aging in Down's syndrome is also to the dementia, which very much resembles Alzheimer's disease. It develops in 25-30% of subjects more than 30 years-old. Deterioration of mental and emotional responses, apathy or excitement, irritability, loss of acquired vocabulary and decllne in personal habits of cleanliness are progressively evident. Unfortunally, up to now this condition is neither preventable nort treatable. Recent research has brouhgt the attention on it and new interesting perspectives are in sight.

As a concluding remark, it must be pointed out that all those who care for persons with Down's syndrome must have thorough knowledge of the malformations and diseases that can affect them at any age. A multidisciplinary approach to the Down's syndrome is necessary. Along with the rehabilitation programs and the efforts toward social integration, programmed medical care is of paramount importance , in order to give every person with Down's syndrome the best opportunity of leading as normal a life as possible within his/her family and within the society.

Prof. Alberto Razore-Quartino
Dept. of Pediatrics Galliera Hospital
Genova, Italy.