L'ancienneté de la trisomie 21
et sa représentation dans les arts visuels *

par André STAHL et Pierre TOURAME **

La définition clinique précise de la trisomie 21 est due à John Langdon Down, en 1866. À cette époque, les individus atteints de retard mental étaient désignés par les termes d' "idiot" ou d' "imbécile". J.L. Down a été frappé par la ressemblance des traits du visage, chez certains d'entre eux, avec ceux des individus originaires de la Mongolie. Il écrit qu' "un très grand nombre d'idiots congénitaux sont typiquement Mongols… Si on les met côte à côte, il est difficile de croire que ces spécimens ne sont pas, si on les compare entre eux, les enfants des mêmes parents". En partant de cette observation, Down pense que les individus atteints de ce syndrome diffèrent des autres arriérés mentaux et les désigne par les termes d' "idiots mongoloïdes".

Dans la première moitié du XIXème siècle, des médecins avaient déjà décrit des sujets qui présentaient les signes de cette affection. C'est le cas de Jean Étienne Esquirol et surtout d'Édouard Séguin. Celui-ci, psychiatre et pédagogue, décrivit en 1846 un enfant probablement trisomique, sous le nom d'idiotie furfuracée, à cause de l'aspect de sa peau. Down a été le premier à regrouper les cas déjà décrits sur la base de leurs similitudes phénotypiques, dans le but de définir une sous-catégorie parmi les sujets atteints de déficit mental.

Le syndrome de Down regroupe, chez les sujets atteints, de nombreuses anomalies dont l'association est caractéristique. La liste de ces anomalies a été établie progressivement par les médecins, surtout des pédiatres et des psychiatres, au cours du dernier quart du XIXème siècle. La dysmorphie faciale comprend : - des yeux en amande (C.A. Oliver, 1891), des fentes palpébrales obliques en haut et en dehors (J. Muir, 1903). Leur angle interne présente un repli cutané appelé épicanthus (C.A. Oliver, 1891). Il peut faire croire à un hypertélorisme ; - une mâchoire étroite, une bouche souvent ouverte, une langue épaisse (macroglossie), sortie fréquemment (protrusion de la langue) ; - une ensellure nasale plate, due à l'aplasie des os propres du nez, de sorte que l'extrémité du nez paraît retroussée vers le haut. Les orifices narinaires sont visibles de face ; - une nuque large, des oreilles implantées bas, petites et rondes. Les mains sont petites, larges, les doigts courts (J. Frazer et A.K. Mitchell, 1876-77). On note la présence d'un seul pli palmaire transverse. Dans 50 % des cas, le petit doigt est incurvé vers l'intérieur (clinodactylie)

---

* Séance d'octobre 2012.

** Espace Éthique Méditerranéen, Hôpital de la Timone, 264, rue Saint-Pierre, 13385 Marseille Cedex 5.

(T.T. Smith, 1896 ; J. Muir, 1903). Les pieds petits, larges et courts, montrent souvent un écartement entre le premier et le deuxième orteil.

L'association de ces anomalies morphologiques est très caractéristique et permet de faire, avec une forte probabilité, le diagnostic de syndrome de Down, qui doit être confirmé par un caryotype (1). Lorsque ces dysmorphies sont observées sur le portrait d'un enfant, elles sont fortement suggestives d'une trisomie 21. Il faut toutefois savoir qu'elles ne sont pas toujours présentes en totalité : c'est alors l'association de plusieurs d'entre elles qui oriente le diagnostic, qui sera d'autant plus plausible que les signes pathognomoniques seront plus nombreux. Les enfants atteints présentent une croissance et un développement retardés. Ils sont de petite taille. Des malformations sont fréquentes : cardiopathies, atrésie digestive, anomalies urinaires, ostéo-articulaires. Le développement intellectuel est affecté et conduit à un retard mental dont l'intensité est variable. Il se traduit fréquemment par un air inexpressif du visage, parfois hébété. Le retard mental est souvent exprimé avec beaucoup de réalisme dans les tableaux et contribue à renforcer le diagnostic suggéré par les dysmorphies.

Dans la littérature médicale, l'apparition de la pathologie liée à la trisomie 21 et sa description font l'objet d'un débat (J.M. Starbuck, 2011). A.E. Mirkinson (1968) et E.P. Volpe (1986), en constatant que les particularités cliniques de cette aberration chromosomique ne semblent pas avoir été individualisées avant la description faite par Down, se demandent s'il ne s'agit pas d'une pathologie récente, une interrogation nettement formulée par T.E. Cone (1968) et par H. Zellweger (1968). La description tardive de la trisomie 21 peut s'expliquer par plusieurs raisons. Les enfants affectés avaient une santé fragile et mouraient en bas âge, à une époque où les soins médicaux étaient rudimentaires (2). La fréquence des naissances porteuses d'une trisomie 21 augmente avec l'âge maternel, surtout à partir de la quarantaine. Il y a quelques siècles, seulement la moitié des femmes dépassait l'âge de 35 ans, ce qui réduisait le nombre de mères potentiellement porteuses d'un enfant atteint (J.M. Starbuck, 2011). Ces facteurs avaient pour effet de réduire la prévalence de l'affection, diminuant le nombre des cas observables par les médecins.

Deux approches peuvent apporter une réponse au problème de l'ancienneté de la trisomie 21 : l'ostéo-archéologie et l'étude de la pathologie révélée par les œuvres d'art. L'analyse des malformations squelettiques provenant de nécropoles très anciennes a permis d'identifier des cas parfois très probants, parfois seulement vraisemblables, de cette pathologie génétique (P. Charlier, 2004 et 2009). Un cas concernant le squelette d'une femme indienne vieux de 5200 ans pourrait correspondre à une trisomie 21 (P.L. Walker et al., 1991), mais sans certitude formelle. La description par J.R. Brothwell (1960) d'un squelette daté des années 700 à 900, trouvé dans un cimetière, à Breedon-on-the-hill dans le Leicestershire (Royaume-Uni) et dont les caractéristiques

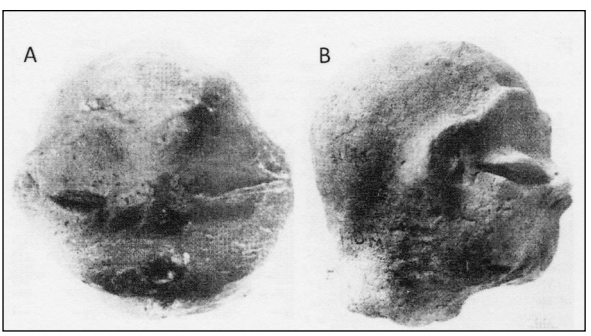

Fig. 1 : *Idole néolithique provenant de Thessalie, d'après Diamantopoulos et al.* A : *vue de face ;* B : *vue de profil.*

correspondent à une trisomie 21 paraît vraisemblable. Enfin, l'étude d'un cas de trisomie 21 identifié sur un squelette qui date de la fin du Vème siècle par D. Castex et al. (2009) paraît très démonstrative. Dans les arts visuels, la représentation de la trisomie 21 se trouve dans des œuvres sculptées, des figurines, des vases, dont la réalisation remonte aux civilisations grecques les plus anciennes pour s'étendre à celles de l'Amérique précolombienne et, à partir de la Renaissance, dans un nombre significatif de tableaux.

Fig. 2 : *Sculpture hellénistique, d'après Kunze et Nippert (1986).* *(Musée Benaki, Athènes)*

Diamandopoulos et al. (1997) ont décrit une idole en argile qui, selon eux, daterait de 5.000 ans environ avant J.C. ce qui correspond au néolithique (fig. 1). Elle montre des fentes palpébrales obliques et une racine du nez effondrée. La qualité médiocre de l'iconographie dans cet article ne permet pas une analyse détaillée de l'image. La présence d'une trisomie 21 sur cette idole a été suggérée sans preuve convaincante. Si le diagnostic proposé était exact, il s'agirait de la représentation la plus ancienne de cette trisomie (Berkson, 2004).

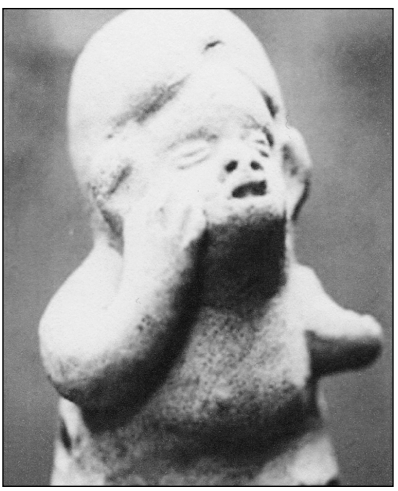

Fig. 3 : *Figurine de la culture Tumaco-La Tolita, 500 ans environ avant J. C. ; d'après Bernal et Briceno.*

J. E. Bernal et J. Briceno ont décrit en 2006 une figurine qui daterait de 500 ans environ avant J. C. (fig. 3). Elle proviendrait de la période dite préclassique, où l'art de la poterie n'avait pas encore atteint une grande qualité. La figurine présenterait plusieurs particularités caractéristiques de la trisomie 21. Elle est obèse, ses fentes palpébrales sont obliques, la racine du nez est effondrée, le nez, retroussé, montre des narines vues de face, le menton est prognathe et la bouche ouverte. Mais il faut tenir compte du fait que les sculpteurs représentaient souvent les statuettes anthropomorphes avec la bouche ouverte, une pratique qui réduit la signification de cette particularité.

Parmi les civilisations précolombiennes, l'art olmèque qui s'est développé entre 1.200 avant J.C. et 500 après J. C. a montré une grande maîtrise de la sculpture de la figure humaine. Les Olmèques étaient de fins observateurs des pathologies humaines et les représentaient avec beaucoup de réalisme et de soin. Une place importante est donnée à l'homme-jaguar, figure hybride où le corps humain et la figure de l'animal sont imbriqués. Selon G. Milton et R. Gonzalo (1974), plusieurs figurines olmèques présentent les dysmorphies caractéristiques de la trisomie 21 (fig. 4). Selon ces

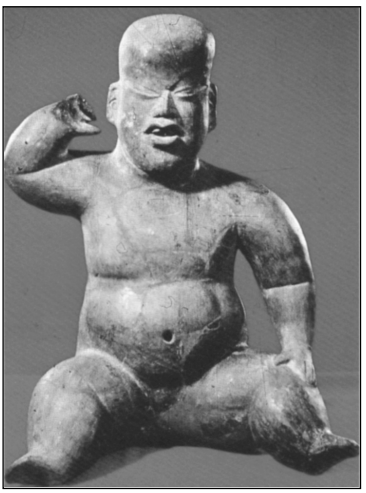

Fig. 4 : *Figurine olmèque, d'après Kunze et Nippert.*

auteurs, un statut particulier aurait été attribué aux individus atteints de ce syndrome, parce qu'on pensait qu'ils étaient le fruit d'un accouplement entre une femme et le jaguar, divinité majeure chez les Olmèques. Leurs conclusions ont été critiquées par S.M. Pueschel (1998) qui a mis en doute l'accès des artistes à des enfants atteints de trisomie 21, à cause de leur rareté, due à une mortalité précoce. Il conteste la présence, sur les figurines, d'un épicanthus et estime que la morphologie du nez est normale. La dolichocéphalie de ces figurines est également un élément négatif. Starbuck (2011) a fait remarquer que ces auteurs ont étudié et décrit des statuettes différentes, ce qui pourrait expliquer leurs divergences. La figurine décrite par Milton et Gonzalo, représentée dans la figure 4, a été étudiée par Kunze et Nippert (1986), qui ont également fait connaître une tête hellénistique sculptée dans la pierre, dont le faciès évoque la trisomie 21. Contrairement à l'opinion dubitative de Starbuck (2011), nous pensons comme M. Grmek et D. Gourevitch (1998), qu'il s'agit d'un faciès typique du syndrome de Down, ainsi que l'attestent le visage aplati, les fentes palpébrales obliques, la racine du nez effondrée, les lèvres épaisses et les oreilles mal ourlées. Sa datation serait de 100 ans environ avant J. C. (fig. 2). M. Grmek et D. Gourevitch signalent qu'un visage semblable est peint sur un vase étrusque de Tarquinies datant du IVème siècle avant J.C. Parmi les arts de l'Équateur, la culture Tumaco – La Tolita a produit d'étonnantes figurines. Cette culture s'est développée dans le Sud de la Colombie et le Nord de l'Équateur, entre le VIIème siècle avant J.C. et le Vème siècle après J.C. Elle tire son nom de deux îles, celle de Tumaco et celle de La Tolita. Les fouilles ont mis à jour des figurines de céramique dues à l'activité de potiers, de céramistes, qui ont créé des statuettes anthropomorphes, zoomorphes et anthropo-zoomorphes qui confirment le diagnostic de syndrome de Down et présentent une image d'une grande qualité où l'obliquité des fentes palpébrales, la bouche ouverte, l'obésité et la petitesse des mains et des pieds s'observent nettement. Pour Kunze et Nippert, cette figurine relèverait de l'art inca et daterait du XVème ou du XVIème siècle, hypothèse qui n'est pas en accord avec la datation de la plupart des auteurs.

Fig. 5 : *Déesse au turban de perles, d'après Kunze et Nippert.*

Chez les Zapotèques, le grand centre cérémoniel de Monte Alban (200-900) a également fourni des figurines parmi lesquelles J. Kunze et I. Nippert ont identifié une déesse coiffée d'un turban de perles. Ils proposent une datation allant de 400 à 800 et considèrent qu'elle figure typiquement une trisomie 21 en raison de sa face arrondie, de l'obli-

quité des fentes palpébrales et d'une bouche ouverte. Ces particularités sont jugées insuffisantes par J.M. Starbuck pour affirmer ce diagnostic.

La culture toltèque s'est développée autour de Tula au Mexique, entre 900 et 1.200 après J.C. La dextérité artisanale des Toltèques était réputée. On doit à leur habileté des statuettes de personnages debout dont certains présentent de fortes déformations du crâne. M.L. Martinez-Frias (2006) a décrit une figurine en terre cuite dont le visage présente toutes les caractéristiques de la trisomie 21 : fentes palpébrales étroites et obliques, hypoplasie de la partie médiane de la face, bouche ouverte et langue protruse. En Europe, c'est à partir de la Renaissance que des peintres ont représenté sur leurs tableaux des enfants dont les traits du visage évoquent la trisomie 21. J. Kunze et I. Nippert (1986) ont attiré l'attention sur un enfant qui se trouve sur un panneau, peint vers 1505, de l'autel de la cathédrale d'Aix-la-Chapelle (fig. 7, a et b). Dans un autre tableau de Jordaens, *le Satyre et les Paysans*, Zellweger (1968) note la présence d'un enfant qui présente une langue protruse en plus des fentes palpébrales obliques et pourrait donc être trisomique 21 (fig. 8). D'autres tableaux, dus à des peintres italiens et flamands, sont plus convaincants. Parmi les oeuvres qui peuvent évoquer une trisomie 21, il faut mentionner trois tableaux d'Andrea Mantegna. Selon T.E. Cone (1964), *La Madone et l'enfant*, peint par Mantegna vers 1460, montre un enfant Jésus dont les traits sont très suggestifs d'une trisomie 21 : l'obliquité des fentes palpébrales, la petitesse du nez, la bouche ouverte et l'expression d'un retard mental plaident en faveur de ce diagnostic (fig. 9, a et b). Un autre tableau de Mantegna, *La Vierge et l'Enfant*, montre, dans les bras de la mère, un enfant dont les traits peuvent correspondre à une trisomie 21 (fig. 10). On note l'obliquité des yeux, peut-être un épicanthus, la petitesse du nez, une langue protruse, une main carrée, un petit doigt incurvé, un cou large et court (J. Ruhrah, 1935 ; B. Stratford, 1982 ; M.M. Corsi and F. Licastro, 2004 ; J.M. Starbuck, 2011). Bien que le jeune garçon soit vu de profil, on distingue les fentes palpébrales étroites, l'aplatissement de la racine du nez, la bouche ouverte. On devine que la nuque est courte et épaisse (fig. 7, a et b). Curieusement, on voit un singe en train de peigner ou peut-être d'épouiller l'enfant. On note que ses cheveux sont bouclés, alors

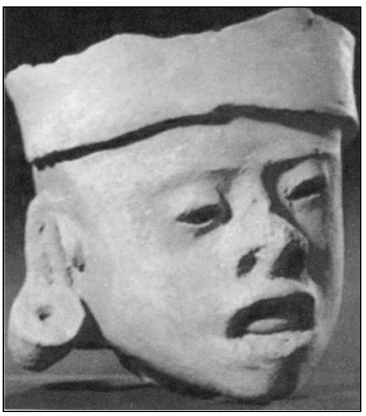

Fig. 6 : *Figurine toltèque datée de 500 ans après J. C. selon Martinez-Frias.*

Fig. 7 a et b. : *L'Ecce* homo, *détail.*

Fig. 8 : *J. Jordaens : détail du tableau* Le Satyre et les Paysans *(vers 1635-40).* *(Musées royaux des Beaux-Arts de Belgique, Bruxelles)*

Fig. 9 a : *Mantegna :* La Madone et l'Enfant *(vers 1460).* 9 b : *détail du visage de l'enfant.* *(Accademia Carrara, Bergame)*

que ceux des trisomiques sont plutôt raides, mais il peut s'agir d'une concession à la mode de l'époque. La qualité des vêtements de l'enfant suggère qu'il était bien traité. En 1968, H. Zellweger étudie une œuvre de Jacob Jordaens, *l'Adoration des berger*s, datée de 1618 (non représentée). Dans ce tableau, une femme tient dans ses bras un enfant qui pourrait passer pour trisomique 21 si l'obliquité des fentes palpébrales n'était pas le seul signe qui oriente vers ce diagnostic. Un troisième tableau, attribué à Mantegna, *la Vierge et l'Enfant avec saint Jérôme et saint Louis de Toulouse* pourrait également présenter un enfant trisomique. Il montre un hypertélorisme, des fentes palpébrales obliques, la bouche ouverte avec une langue protruse, des mains carrées avec un petit doigt incurvé (fig. 11, a et b). Andrea Mantegna a eu quatorze enfants, dont l'un aurait été atteint de trisomie 21. Ce fait pourrait expliquer qu'on en trouve la figuration dans son œuvre. Selon une autre hypothèse, ce serait le portrait d'un enfant de la famille de Louis III Gonzague, marquis de Mantoue (B. Stratford, 1982). À la droite de la Vierge (à gauche sur la figure), le visage de deux enfants a été représenté avec une morphologie qui évoque des faibles d'esprit. Les causes d'un retard mental sont de nature très diverse. En l'absence d'un groupement de signes aussi caractéristique que dans le syndrome de Down, aucun diagnostic étiologique ne peut être proposé. (fig. 12)

Fig. 10 : *Mantegna : La Vierge et l'Enfant.* *(Museum of Fine Arts, Boston)*

C'est également un enfant atteint de trisomie 21, représenté sous la forme d'un ange, qui figure dans *L'Adoration de l'Enfant Jésus*, peint vers 1515 par un artiste flamand anonyme (Fig. 13, a et b). Il présente un visage rond et plat, la racine du nez est aplatie, les doigts sont courts. La bouche est petite,

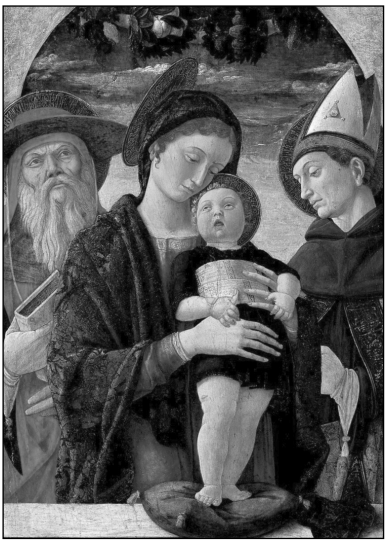

Fig. 11 a et 11b : *Mantegna :* La Vierge et l'Enfant avec saint Jérôme et saint Louis de Toulouse *(1455).*
(Musée Jacquemart-André)

aux coins tombants. Malgré l'absence d'épicanthus et d'obliquité des fentes palpébrales, l'impression d'ensemble oriente vers le diagnostic de syndrome de Down (A.S. Levitas et C.S. Reid, 2003). (fig. 13)

Récemment, la représentation de sujets atteints de trisomie 21 a été découverte dans les temples de la civilisation khmère, au Cambodge, en particulier à Angkor (P. Barbet et al. 2007). Les statues, qui datent du XIIème ou du XIIIème siècle, présentent un visage plat, des yeux fins et obliques, un nez petit, des lèvres épaisses et une volumineuse langue arrondie. Les auteurs estiment qu'il pourrait s'agir d'une des plus anciennes représentations de la trisomie 21.

L'analyse des figurations de la trisomie 21 dans diverses civilisations donne une indication, certes fragmentaire, sur la perception et l'insertion sociale des enfants atteints. Il paraît certain qu'ils n'étaient ni rejetés ni exclus de façon systématique, comme c'était le cas dans les temps les plus reculés de l'Antiquité gréco-romaine, en particulier à Sparte. Il est plausible que la société christianisée, ainsi que d'autres civilisations, se montraient tolérantes pour ce qu'elles percevaient peut-être comme un retard mental moyen, améliorable par une éducation patiente et attentionnée.

L'étude des œuvres d'art montre que la trisomie 21 est une pathologie très ancienne. Les civilisations qui se sont exprimées par des arts visuels tels que la sculpture, la peinture, la céramique, l'ont représentée avec une exactitude suffisante pour permettre son identification. On constate ainsi sa présence dans les cultures mésoaméricaine, européenne et asiatique. Il en est de même de nos jours puisqu'elle s'observe dans toutes les populations, quel que soit leur statut socio-économique, avec la même fréquence d'environ un cas pour 700 grossesses. J.M. Starbuck (2011) mentionne que 255.000 enfants atteints de trisomie 21 naissent chaque année dans le monde contemporain. Leur espérance de vie, limitée à 9 ans en 1900, dépasse actuellement 50 ans grâce aux progrès de la médecine. Dans l'Antiquité et jusqu'au XXème siècle, la mortalité infantile réduisait la préva-

Fig. 12, a et b. *Filippo Lippi* : La Vierge d'humilité avec anges et saints (1430).
(Pinacoteca del Castello Sforzesco, Milan)

Fig. 13 a : *Artiste flamand anonyme, Metropolitan Museum of Art, New York*. Fig. 13 b : *Aspect de l'ange (au centre).*

lence de la trisomie 21. Mais dans certains cas, la gravité de l'affection était diminuée. En effet, dans 2,7 % des cas, l'anomalie chromosomique est à l'état de mosaïque (J. de Grouchy et C. Turleau, 1982). En fonction de la proportion et de la localisation des cellules trisomiques, l'affection est exprimée, sur les plans morphologique et mental, de façon et à des degrés très divers. Dans les représentations d'enfants où les signes de trisomie sont discrets ou peu nombreux, on ne peut exclure la présence d'une mosaïque chromosomique.

La trisomie 21 est probablement aussi ancienne que le chromosome 21. Selon F. Richard et B. Dutrillaux (1998), qui ont étudié l'évolution chromosomique, il s'est formé il y a 30 à 50 millions d'années. Il s'est associé à d'autres chromosomes chez tous les cercopithécoïdes et tous les gibbons sauf un, mais ni chez les pongidés ni chez l'homme. Cette association, ou translocation, forme un grand chromosome dont la trisomie est incompatible avec la vie. Ce caractère létal explique que les singes qui portent cette translocation ne peuvent pas présenter de trisomie 21. Le caryotype des grands singes possède 48 chromosomes, au lieu de 46 chez l'Homme. L'homme a deux chromosomes de moins que le singe, car deux chromosomes ont fusionné, il y a plusieurs millions d'années, pour former le chromosome 2 humain, ramenant ainsi le nombre de chromosomes à 46 (Yunis et Prakash, 1992, J. Wienberg et al., 1994). Chez les grands singes anthropoïdes, le chromosome homologue du 21 humain porte le n° 22. La trisomie 22 a été observée chez le chimpanzé (H.M. McClure et al. 1969 ; H.M. McClure, 1972) et chez l'orang-outan (M. Anderl et al., 1979). C'est l'équivalent de la trisomie 21 chez l'homme, ce qui se traduit par des signes cliniques très semblables, y compris pour les dysmorphies faciales. C'est ainsi que l'épicanthus et la protrusion de la langue se voient chez le chimpanzé trisomique. Il parait établi que la trisomie 21 remonte aux premiers temps de la lignée des primates et pourrait être la conséquence d'une mutation chromosomique dont l'histoire est vieille de plusieurs dizaines de millions d'années. Dans ces conditions, il n'est pas surprenant de trouver des visages d'enfants trisomiques sur des statuettes ou des tableaux, depuis des temps reculés. On devrait plutôt s'étonner d'en trouver si peu, comme si l'artiste était réticent à l'idée de représenter l'humain dans un être défavorisé.

NOTES

(1) En 1959, Jérôme Lejeune, Marthe Gautier et Raymond Turpin ont publié, dans les comptes rendus de l'Académie des sciences, un article où ils démontraient que le syndrome de Down est causé par la présence de trois chromosomes 21 au lieu de deux, d'où la dénomination de trisomie 21. Cette découverte a été à l'origine du développement de la cytogénétique humaine.

(2) J. de Grouchy et C. Turleau écrivaient en 1982 que vingt-cinq à trente pour cent des malades meurent au cours de la première année, 50 pour cent avant cinq ans. La létalité précoce est moins importante à l'heure actuelle en raison des progrès thérapeutiques.

BIBLIOGRAPHIE

ANDRLE M., FIEDLER W., RETT A., AMBROS P. & SCHWEITZER D. - A case of trisomy 22 in Pongo pygmaeus. *Cytogenet. Cell Genet.*, 1979, 24, n°1, 1-6.

BARBET P., FISHER J.-L. & JACQUES C. - Les nains d'Angkor. *Pour la Science*, 2007, 358, 96-97.

BERKSON G. - Intellectual and physical disabilities in prehistory and early civilization. *Ment. retard.* 2004, 42 (3), 195-208.

BERNAL J.E. & BRICENO I. - Genetic and other diseases in the pottery of Tumaco-La Tolita culture in Colombia-Ecuador. *Clin. Genet.*, 2006, 70 (3), 188-191.

BROTHWELL D.R. - A possible case of mongolism in a Saxon population. *Ann. Hum. Genet.*, 1960, 24, 141-150.

CASTEX D., CRUBEZY E., ARENSBUCH B. & ZAMMIT J. - "Handicap" génétique, un cas de trisomie 21 à la fin du Vème siècle à St-Jean-des-vignes (Saône-et-Loire). Colloque "Décrypter la différence" s. la dir. de V. Delattre et R. Sallem, UNESCO, 2009, 91-94.

CHARLIER P. - Ce que la paléopathologie révèle du sort des individus malformés dans l'Antiquité gréco-romaine. *Rev. du praticien*, 2004, 54, 86-89.

CHARLIER P. - Les malformations du squelette : le diagnostic en ostéo-pathologie. Colloque "Décrypter la différence" s. la dir. de V. Delattre et S. Sallem, UNESCO 2009, 13-26.

CONE T.E. - Is Down's syndrome a modern disease ? *Lancet* 1968, 292 (7572), 829.

CORSI M.M. & LICASTRO F. - La Sindrome di Down prima della scoperta da parte di Sir John Langdon Down (1866). *Riv. Med. Lab. - JLM*, 2004, 5, 3, 240-242.

DIAMANTOPOULOS A.A., RAKATSANIS K.G., & DIAMANTOPOULOS N. - A neolithic case of Down syndrom. *J. Hist. Neurosciences*, 1997, 6 (1) 86-89.

DOWN J.L. - Observations on an ethnic classification of idiots. *Clinical Lectures and Reports by the Medical and Surgical Staff of the London Hospital*, 1866, 3, 259-262.

FRAZER J. and MITCHELL A.K. - Idiocy ; a report of a case with autopsy, *The Journal of Mental Science,* 1876-1877, 23, 169-179.

GRMEK M. & GOUREVITCH D. - *Les maladies dans l'art antique*. Fayard, Paris 1998.

GROUCHY J. de et TURLEAU C. - *Atlas des maladies chromosomiques*. Expansion Scientifique Française, Paris 1982.

Kunze J. & NIPPERT I. - *Genetics and malformations in art*. Grosse Verlag, Berlin, 1986.

LEVITAS, A. S. and REID C.S. - An angel with Down syndrome in a sixteenth century Flemish Nativity painting. *Am. J. Med. Genet.,* 2003, 116A (4), 399-405.

MARTINEZ-FRIAS M.L. - The real earliest historical evidence of Down syndrome. *Am. J. Med. Genet.,* 2005, 132A (2), 231.

McCLURE H.M., BELDEN K.H., PIEPER W.A. & JACOBSON C.B. - Autosomal trisomy in a chimpanzee : ressemblance to Down's syndrome, *Science,* 1969, 165, 1010-1012.

McCLURE H.M. Animal model for human disease. Trisomy in a Chimpanzee. *Am. J. Pathol.*, 1972, 67 (2), 413-416.

MILTON G. & GONZALO R. - Jaguar cult – Down's syndrome – Were–Jaguar. *Expedition*. 1974, 16(4), 33-37.

MIRKINSON A.E. - Is Down's syndrome a modern disease ? *Lancet*, 1968, 292 (7559), 103.

MUIR J. - An analysis of twenty-six cases of Mongolism. *Arch. Pediatr.,* 1903, 20 (3), 161-169.

OLIVER C.A. - A Clinical study of the ocular symptoms found in the so-called Mongolian type of idiocy. *Trans. Am. Ophtalmol. Soc.* 1891, 6, 140-148.

PUESCHEL S.M. - Do Olmec figurines resemble children with specific dysmorphology syndromes ? *J. Hist. Med. Allied Sci.*, 1998, 53 (4), 407-415.

RICHARD F. & DUTRILLAUX B. - Origin of human chromosome 21 and its consequences : a 50-million-year-old story. *Chromosome Res.* 1998, 6 (4), 263-268.

RUHRAH J. - Cretin or Mongol or both together ? *Am. J. of Diseases of Children,* 1935, 49, 477-478.

SÉGUIN E. - *Le traitement moral, l'hygiène et l'éducation des idiots*. Baillières, Paris, 1846.

STARBUCK J.M. - On the antiquity of trisomy 21. Moving towards a quantitative diagnosis of Down syndrome in historic material culture. *J. of Contemporary Anthropology*, 2011, 2 (1) 19-44.

STRATFORD B. - Down's syndrome at the court of Mantua. *Maternal and child Health* 1982, 7, 250-254.

VOLPE E.P. - Is Down syndrome a modern disease ? *Perspect. Biol. Med.,* 1986, 29 (3 Pt 1), 423-436.

WIENBERG J., JAUCH A., LUDECKE H.J., SENGER G., HORSTHEMKE B., CLAUSSEN U., CREMER T., ARNOLD N. & LENGAUER C. - The origin of human chromosome 2 analysed by comparative chromosome mapping with a DNA microlibrary. *Chromosome Res.,* 1994, 2(5), 405-410.

YUNIS J.J. - The origin of man : a chromosomal pictorial legacy. *Science* 1982, 215 (4539), 1525-30.

ZWELLWEGER H - Is Down's syndrome a modern disease *? Lancet* 1968, 292 (7565), 458.

RÉSUMÉ

La trisomie 21 a été individualisée par J. Langdon Down en 1866, d'où le nom de syndrome de Down largement utilisé dans les pays anglo-saxons. L'identification relativement tardive de cette affection d'origine chromosomique a conduit à s'interroger sur son ancienneté. La réponse à cette question peut venir de deux approches : la paléo-ostéologie et la recherche de sa figuration dans les œuvres d'art. Des sculptures, dont la plus ancienne pourrait remonter au néolithique, suggèrent que la trisomie 21 existait dans l'Antiquité. Des statuettes, produites par des artistes méso-américains, appartenant aux différentes cultures précolombiennes, sont très évocatrices de cette trisomie. À la Renaissance, elle est représentée par des peintres italiens et flamands sur des œuvres d'inspiration religieuse. Dans la civilisation khmère, certaines sculptures d'Angkor évoquent le phénotype de la trisomie 21. L'ancienneté de cette affection génétique s'explique par la longue histoire du chromosome 21 dont l'origine dans la lignée des primates remonte à plusieurs dizaines de millions d'années.

SUMMARY

Trisomy 21 has been described as a separate condition by J. L. Down in 1866. Considering that it took a long time for recognizing trisomy 21 as a clinical entity, several authors questionned wether or not this chromosomal disease is an old or new condition in humans. We investigated whether phenotypic traits, particularly the set of facial characteristics associated with Down syndrome, are found in ancient sculptures and paintings. Hellenistic and Meso-American figurines show qualitative traits that are associated with triomy 21. Italian and Flemish painters from the Renaissance depicted children with facial appearance of this trisomy. Sculptures found in Angkor also show the phenotype of trisomy 21. These findings, compared with the long history of chromosome 21 in chromosomal evolution, covering a period of 30-50 million years, suggest that Down syndrome has been present in mankind as long as this chromosome existed.