



21 mars 2008 - 3^{ème} Journée Mondiale de la Trisomie 21, mobilisons-nous pour la recherche

La Trisomie 21 est la plus fréquente des maladies génétiques en France avec une naissance sur 1000 soit environ 70 000 personnes en France qui grâce à la prise en charge précoce, à l'insertion scolaire sont de plus en plus autonomes. Mais par manque de crédits consacrés à la recherche, très peu d'équipes travaillent en France sur cette pathologie complexe contrairement aux voisins européens (Italie, Espagne, Suisse), aux américains et aux asiatiques (Japon, Corée). L'AFRT tire à nouveau la sirène d'alarme : trop peu de crédits alloués en France pour la recherche sur la Trisomie 21 contrairement à d'autres pathologies répandues ou rares.

Paris, le 12 mars 2008. L'AFRT, association composée de familles de malades, qui a été à l'origine de la Journée Mondiale de la Trisomie 21, reconnue désormais par l'OMS, renouvelle sa campagne d'information et de mobilisation des professionnels de santé et des médias sur la Trisomie 21. Pour soutenir la recherche française, l'AFRT et les associations REFLET21, ARIST, Enfants-Soleil-01, Trisalide et Trisomie-21-Rhône, organisent à **Lyon le 19 mars, un concert de musique classique** à la Chapelle du Lycée St Marc, Lyon 2, avec Philippe Bernold, flûtiste de renommée internationale et sa classe du conservatoire et avec Marion Pelvet, jeune saxophoniste atteinte de Trisomie 21. Ce concert est le prélude au **Colloque** organisé le **20 mars** par REFLET 21, l'AFRT et les autres associations de la région Rhône-Alpes, à l'Hôtel de Ville de Lyon sur l'épidémiologie, le suivi médical, l'insertion scolaire et les recherches sur les troubles du sommeil, la nutrition, l'exercice physique pour ne citer que certains aspects traités lors de ce colloque.

2007 a été une année pleine de promesses. Huit ans après l'identification de la grande majorité des gènes du chromosome 21, on peut désormais tester sur des modèles animaux certains des symptômes de la Trisomie 21 comme les apprentissages, la mémorisation, l'orientation spatiale, les anomalies de la thyroïde, du sommeil et du vieillissement ou les problèmes d'obésité. En 2006-2007, plusieurs articles ont été publiés sur des essais pharmacologiques réalisés sur des souris modèles de la Trisomie 21, préludes à de véritables essais cliniques chez les patients. De plus, des recherches sur le développement cognitif, sensoriel et moteur permettent désormais d'envisager des thérapeutiques innovantes.

Toutes ces avancées laissent espérer une diminution du moins partielle des symptômes les plus marquants de cette pathologie complexe. Pour obtenir des résultats significatifs, il faut investir dans la recherche (sciences biologiques, cognitives et comportementales etc), et favoriser la transdisciplinarité scientifique.

Notons également que les patients atteints de trisomie 21 bénéficient depuis quelque années en France d'une bien meilleure prise en charge de leur statut médical en accord avec les documents édités en particulier par l'association Trisomie 21 France et la Fondation Jérôme Lejeune.

" La Trisomie 21 (Syndrome de Down) n'est ni une maladie rare, ni une myopathie, ni une maladie du cerveau de l'âge adulte, et n'entre donc aujourd'hui dans aucun réseau de subventions de recherche en France. Pourtant nous connaissons pratiquement tous les gènes du chromosome 21, qui faut-il le rappeler, sont des gènes normaux dont l'expression est juste en excès. De plus, nous disposons de très nombreux modèles de souris et déjà ces modèles ont permis depuis quelque mois d'envisager des tests thérapeutiques. En France, plusieurs laboratoires autres que ceux déjà engagés dans cette recherche pourraient apporter leurs compétences pour mieux comprendre la Trisomie 21 mais faute de moyens, trop peu s'engagent dans cette voie "

Pr Jacqueline LONDON, présidente de l'AFRT et Professeur de Biologie Moléculaire à l'Université Paris-Diderot.

Stéphane TRAINÉAU, champion du monde de judo et actuel DG de Vit'Halles, parrain de l'AFRT depuis 2007 :

" Les personnes atteintes d'une Trisomie 21 manquent de tonicité et rencontrent généralement des troubles du langage et de l'apprentissage. La pratique du sport permet de les stimuler en leur donnant le goût de l'effort, de l'apprentissage, du respect des règles et les pousse à communiquer encore plus avec les autres. Si l'éducation et le sport sont nécessaires pour le développement personnel et l'insertion dans la société, n'oublions pas que ce sont les recherches et leurs applications, qui permettront de vaincre durablement les divers aspects de cette pathologie."



organisée par
REFLET21, l'AFRT, l'ARIST, Enfants-Soleil-01,
Trisalide et Trisomie-21-Rhône :

19 mars à 20H30 - concert de musique classique
à la Chapelle Saint Marc, 10, rue Saint Hélène, Lyon 2e

avec Philippe BERNOLD, flûtiste français, soliste, professeur
et chef d'orchestre de renommée internationale
Seul lauréat français du Premier Grand Prix au
Concours International de Flûte Jean-Pierre Rampal en 1987

20 mars à partir de 8h30 - colloque et spectacle
à l'Hôtel de Ville de Lyon sous la Présidence d'Honneur de
Monsieur Gérard COLLOMB, Maire de Lyon

Thèmes du colloque : Épidémiologie, Suivi médical, Troubles du sommeil,
Nutrition, Exercice Physique et Stress Oxydant, l'insertion scolaire,
la formation et l'insertion professionnelle.



La Trisomie 21 (syndrome de Down)

La Trisomie 21 (Syndrome de Down) est la plus fréquente des maladies génétiques avec une naissance sur 1000, soit 70 000 personnes touchées en France.

Le Syndrome de Down n'est ni une maladie rare, ni une myopathie, ni une maladie du cerveau à l'âge adulte, et n'entre aujourd'hui dans aucun réseau de subventions de recherche.

Rappelons à ce sujet que les êtres humains ont 46 chromosomes au total, soit 23 paires, qui se répartissent et une paire de chromosomes sexuels qui définit le sexe (XX pour les femmes, XY pour les hommes) et 22 autres constituées de chromosomes autosomiques, classés par ordre de taille décroissante. Les personnes atteintes par ce syndrome possèdent un petit chromosome supplémentaire pour la 21e paire.

Ces personnes associent des malformations physiques et une déficience intellectuelle (le QI est de 50 en moyenne). Mais l'intensité des symptômes est variable d'une personne à l'autre. En effet, un grand nombre d'entre eux suivent une scolarité normale et s'insèrent professionnellement.

D'un point de vue médical, ces patients sont moins toniques que les autres. En effet, leurs muscles sont plus faibles. Il a été montré également que dans 40% des cas, les individus ont une malformation cardiaque.

Ces patients rencontrent par ailleurs :

- des malformations digestives, oculaires et urinaires,
- des troubles de l'apprentissage qui pourraient être liés à leurs troubles du sommeil,
- des problèmes dermatologiques (Prolifération de boutons notamment dans les zones sensibles) et chute de cheveux (pelade).

Les chercheurs ont montré que les femmes atteintes par ce syndrome n'avaient que très rarement des cancers du sein. A l'inverse, ces patients ont plus de leucémie que la population générale. Il faut noter également, que mieux comprendre la Trisomie 21 permettra de mieux comprendre un certain nombre de mécanisme de dégénérescence, rencontré chez les malades d'Alzheimer, dont l'un des gènes impliqués dans cette maladie se situe sur le chromosome 21.

D'un point de vue psychomoteur, les enfants rencontrent régulièrement des difficultés. Cependant les progrès de la médecine et l'insertion scolaire leur permettent avec l'appui de centre de rééducation adapté d'acquiescer une meilleure motricité et d'améliorer leur apprentissage du langage.

Gais et affectueux, ces enfants, aiment les contacts sociaux, aspirent à une vie comme les autres, et y ont droit au titre de l'égalité des chances (2007 année européenne de l'égalité des chances).

Pour toutes ces raisons, la Trisomie 21 doit devenir une grande cause nationale de santé publique.

La Trisomie 21 et l'histoire des sciences :

Entre 1838-1846, les Docteurs Esquirol et Seguin identifient en France des enfants présentant un retard mental et décrivent pour la première fois le visage caractéristique des personnes trisomiques.

En 1866, Sir John Langdon Haydon Down nommera ces enfants «mongoliens» pour leur ressemblance physique avec les peuples de Mongolie.

En 1959 les Français Lejeune, Gautier et Turpin identifient chez ces patients, la présence de trois chromosomes 21. Grâce aux développements de la cytogénétique et du clonage positionnel, les cartes génétiques et physiques du chromosome 21 ont été obtenues au début des années 1990. En 2000, 225 gènes étaient identifiés. On en compte 335 aujourd'hui.

S'il reste beaucoup de travail pour comprendre les fonctions de ces gènes et leur rôle respectif dans la Trisomie 21, les chercheurs disposent actuellement de modèles murins puisants : souris transgéniques pour un ou plusieurs gènes et trois types de souris trisomiques 16 partielles. En parallèle, l'application de technologies récentes, transcriptome et protéome, a permis de mettre en évidence des modifications du développement et de la signalisation qui semblent spécifiques à la trisomie 21.

Il est clair que les multiples aspects de cette maladie sont de mieux en mieux répertoriés et étudiés. Des voies thérapeutiques sont envisageables. Il existe des tests de thérapeutiques sur des modèles animaux à l'étranger.

Le risque d'avoir un enfant porteur du syndrome de Down augmente avec l'âge de la mère.

Lorsqu'elle a 20 ans, la probabilité est de 1 sur 2 000 naissances. A 38 ans, elle passe à 1 pour 400, et à 1 pour 100 à 40 ans. En cas de grossesse tardive, des examens sont réalisés pour dépister la Trisomie 21 : test sanguin au 4e mois, amniocentèse et même un caryotype, dans le cadre d'un dépistage avant la naissance.





A propos de l'AFRT (www.univ-paris-diderot.fr/AFRT/) :

L'Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 (AFRT) est la 1^{ère} association française créée en 1990 par un groupe de chercheurs de l'hôpital Necker.

Constituée principalement de parents de personnes atteintes de Trisomie 21 (syndrome de Down), l'AFRT a pour vocation d'informer sur le syndrome, d'encourager et d'aider les activités de recherche au même niveau que les autres maladies génétiques.

Grâce aux fonds recueillis, le conseil scientifique de l'AFRT, constitué de personnalités de renom, a attribué plusieurs bourses et subventions de recherche depuis 1998. Plus récemment, l'AFRT soutient des programmes de recherche concernant des aspects cliniques de la Trisomie 21, à savoir le sommeil et la peau.

Outre ses activités de soutien à la recherche, l'AFRT informe pour mobiliser les pouvoirs publics et les entreprises à soutenir la recherche. L'AFRT souhaite également impliquer davantage les professionnels de la santé afin de pouvoir améliorer le quotidien des personnes atteintes de Trisomie 21 et de handicap mental plus généralement. C'est dans cette optique que l'association avait choisi en 2005 la date symbolique du 21 mars, pour lancer la 1^{ère} Journée Nationale de la Recherche sur la Trisomie 21. En 2006, l'événement est devenu international.

La Journée Mondiale de la Trisomie 21 a pour objectif de faire changer les mentalités à l'égard des personnes atteintes de handicap mental capables pour certaines de suivre une scolarité normale et de s'insérer professionnellement. Il s'agit également de mobiliser les compétences dans le domaine de la médecine et de la recherche.

Dates clefs :

2007 : **2^{ème} Journée Mondiale de la Trisomie 21**, placée sous le Haut Patronage du Sénateur des Yvelines, M Nicolas ABOUT, Président de la Commission des Affaires Sociales du Sénat.

A cette occasion, l'AFRT demande aux pouvoirs publics la création d'un centre médical de recherche sur le handicap mental de naissance, et lance l'opération Challenge21! AFRT Stéphane Traineau pour mobiliser les entreprises et les particuliers à soutenir la recherche.

23 et 24 mars 2007 : Colloque Européen "Trisomie 21 en mouvement", en 3 langues français, anglais et espagnol. (Téléchargez Les Nouvelles du Chromosome 21 n°16 sur le site Internet)

2006 : **1^{ère} Journée Mondiale de la Trisomie 21**, l'AFRT a organisé le colloque "Comment appréhender et tenter de soigner le handicap mental?" sous le Haut Patronage de M Patrick GOHET, Délégué Interministériel aux personnes Handicapées.

L'AFRT avait réuni associations, pouvoirs publics et chercheurs sur le thème du handicap mental. M Patrick GOHET, et M Patrick GACHET, Représentant du Ministre de l'Education Nationale ont présenté la loi du 11 février 2005 sur légalité des chances et échangé leurs points de vue sur l'insertion scolaire et professionnel. Les associations et les participants ont suggéré des propositions concrètes s'appuyant sur leurs expériences terrain. Les chercheurs se sont ensuite succédés pour présenter leurs résultats.

(Téléchargez Les Nouvelles du Chromosome 21 n°15 sur le site Internet)

Participation au congrès mondial du syndrome de Down à Vancouver en août 2006.

2005 : **Colloque "Du patient à la recherche, mieux comprendre pour mieux aider"**

Depuis 2005, l'AFRT est, membre de l'European Down Syndrome Association (EDSA) et de Down Syndrome Internationale (DSI).

Depuis 1998, le conseil scientifique de l'AFRT, attribue des bourses et subventions de recherche.

Depuis 1995, l'AFRT publie, à raison d'un ou deux numéros par an, la revue « les Nouvelles du Chromosome 21 » qui présente des avancées médicales et scientifiques.

Les bulletins des « Nouvelles du Chromosomes 21 » sont disponibles sur le site Internet de l'association :
www.univ-paris-diderot.fr/AFRT/

Contact presse AFRT :

ACTINE Stratégies / Stéphane BERSTEIN - 06 67 31 47 13 / stephane.berstein@actine-strategies.com