

## Communiqué de presse



*“Les récentes nouveautés sur le dépistage sanguin de la Trisomie 21 ne doivent pas occulter la nécessité de soutenir la recherche fondamentale et thérapeutique sur la plus fréquente des maladies génétiques à la naissance !”*

**Paris, le 20 octobre 2008.** Pour l'AFRT, association composée de familles de malades à l'origine de la Journée Mondiale de la Trisomie 21, reconnue désormais par l'OMS, les récentes publications des chercheurs de l'Université de Stanford aux USA sur le diagnostic sanguin anténatal du syndrome de Down ne doivent pas faire oublier la nécessité de soutenir la recherche française sur la plus fréquente des maladies génétiques avec une naissance sur 1000 soit environ 70 000 personnes en France.

*“On trouve des financements pour des recherches sur les diagnostics et peu pour aider les personnes à mieux vivre” constate Jacqueline LONDON, présidente de l'AFRT et Professeur de Biologie Moléculaire à l'Université Paris-Diderot. “En France, faute de moyens financiers, des équipes sont dans l'incapacité de lancer ou poursuivre des programmes de recherche fondamentale et thérapeutique. L'Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 appelle à une prise de conscience et à une mobilisation de la société”. « Prévenir c'est aussi tenter d'empêcher les symptômes de la maladie de s'installer ». Or rien n'est joué d'avance et les avancées des connaissances sur le cerveau et son développement normal et pathologique des prochaines années font réellement espérer que le seul choix de l'avortement ne sera plus d'actualité !!”*

### **Aujourd'hui, la trisomie 21 n'est plus le handicap majeur**

Les personnes atteintes par le Syndrome de Down suivent de plus en plus une scolarité normale, ont une vie sociale quasi-normale et une espérance de vie beaucoup plus longue (70-75 ans).

Pour Jacqueline LONDON :

*“Il reste à trouver des médicaments pour réduire le plus possible les déficits cognitifs qui s'expriment progressivement au cours du développement ou du vieillissement. Dans certains pays, l'effort a été mis à la fois sur la recherche d'un diagnostic et sur la recherche sur des médicaments pour demain. Nous souhaitons qu'il en soit de même dans notre pays où la trisomie 21 concerne 70 000 malades. Un nombre qui devrait augmenter dans les années à venir.”*

### **Vers un dépistage sanguin des Trisomies 21, 13 et 18**

L'article publié par le groupe de chercheurs de l'Université de Stanford aux USA présente une méthode innovante basée sur le séquençage de l'ADN isolé à partir du plasma (sang) de la femme enceinte.

Elle utilise le séquençage à haut débit de tout l'ADN. Si l'on trouve une plus grande proportion de séquences du chromosome 21 ou 13 ou 18, le test révèle que le fœtus est atteint d'une trisomie 21, 13 ou 18. Cette méthode n'implique pas l'isolement des quelques cellules fœtales que l'on trouve dans le sang maternel (technique difficile à mettre en oeuvre de façon fiable).

Issu de travaux de recherche fondamentale et validé à 100% par les caryotypes réalisés ultérieurement sur les foetus des femmes enceintes, cette technique ouvre la voie à une nouvelle génération de tests. Ce test s'effectuerait entre la dixième et la quinzième semaine de la grossesse. Il n'impliquerait aucun geste médical à risque et réduirait donc considérablement l'angoisse pour la maman.

Aujourd'hui, le coût d'une amniocentèse associée au caryotype s'élève à environ 1000 euros. Ce nouveau test s'il était réalisé à grande échelle pourrait coûter 300 à 500 euros.

### **Recherche thérapeutique : l'AFRT pour un soutien inconditionnel aux chercheurs**

Il faut des moyens financiers pour soutenir (enfin et massivement) les recherches sur les troubles de l'apprentissage, la mémorisation, l'orientation spatiale, les anomalies de la thyroïde, du sommeil et du vieillissement ou les problèmes d'obésité.

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 thérapies 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 quelques 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.

### **A propos de l'AFRT ( [www.univ-paris-diderot.fr/AFRT/](http://www.univ-paris-diderot.fr/AFRT/) ) :**

L'Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 (AFRT) est la 1ère 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 1ère Journée Nationale de la Recherche sur la Trisomie 21. En 2006, l'événement est devenu international.

La Journée Mondiale de la Trisomie 21 (21/3 pour 3 chromosomes 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 pour qu'un effort à la mesure des enjeux puisse enfin être réalisé en particulier en France où faute de crédit nous avons pris du retard par rapport à d'autres pays européens

### **Contact presse :**

ACTINE Stratégies / Stéphane BERSTEIN

06 67 31 47 13 - [stephane.berstein@actine-strategies.com](mailto:stephane.berstein@actine-strategies.com)