

## La Une



## Trisomie 21: «Il n'y a pas d'argent pour la recherche en France»

A l'initiative de l'Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 (AFRT), la date du 21 mars a été retenue par plusieurs associations européennes et mondiale pour mobiliser grand public, chercheurs et pouvoir publics autour de la plus fréquente des maladies génétiques (une naissance sur...

## PLUS SUR LE SUJET

### Sur internet

> Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 (AFRT)

> Les origines de la trisomie 21

> La trisomie 21 (Orphanet)

> Le dépistage anténatal de la trisomie 21

## Médecine et santé

## Trisomie 21: «Il n'y a pas d'argent pour la recherche en France»

A l'initiative de l'Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 (AFRT), la date du 21 mars a été retenue par plusieurs associations européennes et mondiale pour mobiliser grand public, chercheurs et pouvoir publics autour de la plus fréquente des maladies génétiques (une naissance sur 700). Le 21/3 est une date symbolique pour une maladie qui se caractérise par la présence de trois copies du chromosome 21. En France, l'AFRT organise mardi un colloque sur le thème «Comment appréhender et soigner le handicap mental»<sup>1</sup>. Sa présidente, Jacqueline London, chercheur à Paris-7 et mère d'une jeune femme trisomique, se bat pour promouvoir la recherche sur la trisomie 21.

### Dans quels domaines doivent aujourd'hui progresser les connaissances sur la trisomie 21 ?

**Jacqueline London** : Nous avons encore beaucoup de choses à apprendre sur ce qui se passe dans le système nerveux central, comprendre ce qui est altéré par la surexpression de certains gènes due à la présence d'un chromosome supplémentaire.

Comprendre pourquoi il y a une aussi grande variabilité parmi les personnes atteintes de trisomie 21 : le retard mental est très variable, les quotients intellectuels s'échelonnent de 40 à 70 ou 75. Comprendre ce qui est altéré chez les personnes atteintes de trisomie 21 -ou syndrome de Down- peut permettre de mieux connaître des maladies qui touchent la population générale.

## **De quel type de maladies s'agit-il ?**

Prenons l'exemple du gène APP qui est situé sur le chromosome 21. Les personnes atteintes de la maladie d'Alzheimer ont un métabolisme anormal de ce gène qui conduit à la formation de plaques dans le cerveau. Les personnes atteintes de trisomie 21 aussi ont ces plaques et ils ont des défauts cognitifs qui ressemblent aux prémisses de la maladie d'Alzheimer. En revanche elles ne développent que rarement une démence. Par ailleurs nous savons que les personnes atteintes de trisomie 21 ont une tendance à l'obésité. Nous savons à l'inverse qu'elles sont protégées contre certaines maladies, notamment les maladies cardiovasculaires ou les cancers solides (cancer du sein, du poumon..).

Lorsqu'on travaille sur l'expression des gènes chez ces patients on étudie des gènes non mutés : les résultats peuvent donc profiter au reste de la population.

## **Quels progrès ont été faits dans la prise en charge de la maladie, pour améliorer la qualité de vie des trisomiques ?**

Les progrès de la médecine périnatale et l'opération des cardiopathies congénitales, qui touche environ 40% des trisomiques, au cours de la première année de l'enfant, ont permis d'allonger leur espérance de vie. Elle est aujourd'hui de 65 à 70 ans. Cependant les progrès résultent en grande partie de la volonté des parents de se battre, de ne pas vivre la trisomie de leur enfant comme une fatalité. Par exemple, démarrer très tôt une rééducation des muscles du visage permet d'améliorer leur élocution et à terme leur insertion. Coté thérapeutique, il n'y a pas de médicament pour traiter le retard mental. Des tests sont actuellement menés avec des molécules utilisées pour la maladie d'Alzheimer. L'un des objectifs est d'améliorer les personnes ayant les plus bas QI. Il y a seulement trois ans on ne parlait même pas de thérapie.

Quant aux problèmes de cheveux, de peau, de sommeil, ils commencent tout juste à être vraiment considérés.

## **La connaissance du génome humain a-t-elle fait progresser la recherche sur la trisomie 21?**

Le séquençage du génome, la cartographie du chromosome 21 ont ouvert de nouvelles perspectives. Depuis 3 à 5 ans nous disposons d'un grand nombre de modèles animaux, très précieux pour comprendre ce qui se passe lorsqu'un gène normal (non muté) est surexprimé. A l'heure actuelle nous savons faire des souris qui ont un gène, deux gènes, 4, 85, ou 132 gènes du chromosome 21 en trois exemplaires. Une équipe britannique a même réussi à insérer environ 300 gènes. Nous avons donc des outils pour travailler. Ce qui manque ce sont les moyens. Il n'y a pas d'argent public pour la recherche sur la trisomie 21 en France. Tout est concentré sur le dépistage anténatal. Aucun fonds du Téléthon ne finance les recherches sur la trisomie 21. Quant à l'AFRT elle a attribué 165.000 euros aux chercheurs depuis 1998.

## **Quels sont les objectifs de l'AFRT ?**

Nous essayons de réunir des chercheurs qui travaillent dans différents domaines afin de faire progresser les connaissances.

Créée par des chercheurs de l'hôpital Necker au début des années 90, l'AFRT est aujourd'hui une association de parents et ce sont eux qui décident des priorités. Ainsi nous avons décidé de mettre l'accent sur les problèmes de peau et de sommeil dont souffrent les personnes atteintes de trisomie 21. Là encore, les études sont récentes. Il y a encore beaucoup de progrès à faire. Mais enfants et adultes ayant une trisomie 21 valent la peine que nous nous battions pour eux.

Propos recueillis par Cécile Dumas

1 Le colloque a lieu à Paris à la mairie du 5ème arrdt. Il est suivi d'un récital de piano donné au profit de la recherche sur la trisomie 21. Plus de renseignements sur le site de l'AFRT ou au 01 43 55 33 16.