

# Le point de vue de l'AFRT sur le dépistage de la trisomie 21

**AFRT: Association pour la Recherche  
sur la Trisomie 21**

**Paris 4 février 2011**



# L'AFRT

- Créée **au début des années 90** par un groupe de chercheurs de l'hôpital Necker, elle est désormais une association de parents impliqués dans la recherche sur la trisomie 21
- **Buts: Promouvoir et contribuer à une meilleure connaissance scientifique et médicale de la trisomie 21, subventionner des programmes de recherche**
- Par sa publication: « ***Nouvelles du chromosome 21*** », elle informe, fait connaître et sensibilise aux avancées de la recherche en terme de diagnostic, de prise en charge et de pistes thérapeutiques.
- Ainsi elle avait informé dès 2005 de la possibilité de diagnostiquer plus précocement la trisomie 21 en France et ce pour le bien des femmes!
- C'est à l'initiative de l'AFRT que les organisations internationales ont choisi la date du **21 mars** comme **journée mondiale de la T21**
- A présent, par son site internet, elle a mis en ligne toutes ses publications, les compte-rendus des 5 congrès du 21 mars passés et certains exposés ainsi que ses activités sociales

# Diagnostic prénatal : quoi et pourquoi?

- Dépister avant la naissance **une maladie grave**, toutes les maladies graves?
- Qu'est ce qu'une maladie grave?
- **Ce qui est aujourd'hui à la naissance une maladie grave ne le sera peut-être pas demain!**
- La science et la médecine font des progrès très rapides même si pour certains (et on les comprend!) cela ne va pas assez vite

# Le cas de la trisomie 21 et du dépistage

- La trisomie 21 est « mal » connue
- La pathologie **se voit** et donc elle **fait peur** au delà de ce qu'elle est vraiment (idées fausses et exagérées)
- La trisomie 21 est **facile à détecter** aujourd'hui
- On **ne pourra pas guérir** puisque la cause est un **chromosome entier** contenant environ 400 gènes!!!

**Alors c'est un cas d'école pour l'éthique du diagnostic pour tous**

# Mieux connaître la trisomie 21

- La trisomie 21 est une **pathologie complexe**, qui associe un retard mental, une physionomie souvent particulière et des complications physiologiques, en particulier des malformations cardiaques et digestives et un risque accru de développer une leucémie.
- Il n'y a **aucun symptôme spécifique** à la trisomie 21, tous existent aussi dans la population générale.
- La pathologie est caractérisée par **l'accumulation de signes cliniques et leur plus grande fréquence** que dans la population générale.
- Sa fréquence est la même dans tous les pays du monde, voisine de **1/750 -1/2000**. Elle augmente avec l'âge maternel
- **70 000** personnes atteintes de trisomie 21 en France, **500 000** en Europe et **3,5 millions dans le monde!!**

# Est-ce une maladie d'une particulière gravité?(I)

- **Espérance de vie:** aujourd'hui de **65 à 70 ans** alors qu'elle était de 12 ans en 1947.
- **Maladies et handicaps associés de mieux en mieux soignés:**
  - cardiopathies bien opérées
  - leucémies plus fréquentes mais très bonne rémission
  - problèmes bucco-faciaux de mieux en mieux soignés
  - retard psychomoteur de mieux en mieux pris en charge
  - problèmes auditifs et oculaires mieux dépistés et donc mieux soignés
  - maladie d'Alzheimer pas plus fréquente que dans la population générale mais plus précoce et plus rapidement fatale

# Est-ce une maladie d'une particulière gravité?(II)

## A) Les personnes atteintes de T21:

- vont à l'école, au collège même s'il existe des déficits dans certains apprentissages
- sont insérées dans la vie active soit en milieu dit protégé soit ordinaire
- ont certains dons exceptionnels: mémoire, écoute de l'autre, dons artistiques et sportifs

## A) Les personnes atteintes de T21 sont protégées:

- contre des cancers solides
- contre les maladies cardiovasculaires
- contre un début précoce de maladie d'Alzheimer

# Maladie sans thérapie possible?

## Pourra-t-on soigner la déficience intellectuelle?

**A) il faut savoir la définir précisément pour chaque type**

**B) il faut connaître précisément les anomalies neuronales:**

Le cerveau est normal ou presque à la naissance mais toujours atypique à l'âge adulte; les différences apparaissent après les premiers mois de vie avec un ralentissement du développement du cervelet, de l'hippocampe, du cortex frontal; le dysfonctionnement hippocampique est plus tardif et plus important que celui du lobe frontal

- **Tout n'est pas défini à la naissance et le développement est différent pour chaque individu atteint de T21**
- **c'est une pathologie du développement: mieux connaître les différents aspects permettront de trouver des pistes**



# Il y a déjà quelques pistes thérapeutiques visant des traitement symptomatiques du déficit intellectuel de l'enfant et sans doute de la personne vieillissante

<b>Essais thérapeutiques en cours sur des modèles murins</b>		
<b>voies ciblées</b>	<b>molécules testées</b>	<b>équipes</b>
<b>GABA</b>	<b>PTZ, PTX</b>	<b>Garner (USA)</b>
<b>NMDA</b>	<b>memantine</b>	<b>Costa (USA)</b>
<b>Sonic Hedgehog</b>	<b>SAG (Agonist)</b>	<b>Reeves (USA)</b>
<b>Serotonin</b>	<b>fluoxetine</b>	<b>Ciani (Italie)</b>
<b>Dyrk1a</b>	<b>PGT (extrait de thé vert)</b>	<b>Delabar (France) en collaboration avec M. Diersen (Espagne)</b>

# Conclusions

- L' AFRT salue les progrès réalisés récemment pour dépister au premier trimestre, l'éventualité d'un foetus atteint de T21. Cela rend la prise de décision plus précoce et sans doute moins douloureuse physiquement du moins!
- Mais comment est prise la décision? Sur quelles bases?

## **Nous demandons :**

- une vraie information sur cette pathologie
- une vraie aide à la décision pour les familles: du temps, mais aussi une réflexion accompagnée sur les aspects socio-économiques, culturels et religieux et les aides mises en place pour les enfants nés avec une trisomie 21. Toute décision doit être murement prise de sorte que la culpabilité de n'avoir pas été capable de.....!! ne s'exprime pas sous une autre forme plus tard!
- **que la liberté individuelle puisse s'exprimer sans culpabilité et sans stigmatisation sociale**

# Nous demandons

**une vraie aide pour la recherche** soutenue par l'état mais aussi les laboratoires qui font des profits sur le diagnostic pour:

- trouver des pistes thérapeutiques (valables aussi pour d'autres déficits intellectuels de l'enfant voire la maladie d'Alzheimer :les pistes sont là mais pas le financement!!)
- pour déterminer de façon prédictive « *dans une certaine mesure* » le degré d'expression de la pathologie grâce à la recherche fondamentale en liaison avec des études épidémiologiques
- pour la formation des personnels soignants et accompagnants

**Une idée simple: 2 euros** par dépistage remboursé par l'Etat « *pour qu'il n'y ait plus de personnes atteintes de T21* » ce qui est contraire à l'éthique d'une société moderne et plurielle

**pourraient servir à toutes les missions énumérées  
ci dessus!!**



- L'AFRT, sans s'opposer au diagnostic, est convaincue qu'une réflexion sur les choix de société pour demain liés aux progrès dans le champ du diagnostic anténatal en général et dans celui des thérapies possibles est indispensable dans le contexte actuel
- Le débat lancé dans le cadre de la trisomie 21 devrait servir à mieux cerner pour l'ensemble des pathologies, les choix scientifiques, médicaux et éthiques pour nos sociétés en marche

*“Le futur est dans nos mains et nous pouvons  
le modeler selon notre volonté .*

*Mais nous ne pouvons attendre demain*

*Demain c'est maintenant »*

**« Eleanor Roosevelt »**