

TRISOMIE 21 en 2012

**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, 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.
- 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 reconnue depuis novembre 2011 par l'Assemblée Générale de l'ONU**

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 dans le cas de la T21

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 figé à la naissance et le développement est différent pour chaque individu atteint de T21**
- **c'est une pathologie du développement**

DEFICIENCE MENTALE

- Comment la diagnostiquer?
- Comment l'évaluer?
- Est-elle de naissance? Stable et définitive? ou peut-elle évoluer?

Des observations précises chez l'homme sont indispensables et doivent être comparées à celles dans d'autres déficits mentaux

- Comment en définir la cause:
 - » Les déficits biochimiques
 - » Les déficits anatomiques
 - » Les aspects moléculaires (gènes et fonctions)

- Comment pouvoir envisager un traitement

Utilisation des modèles murins pour mieux comprendre la pathologie et pour pouvoir envisager des traitements

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

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

Les intervenants

- Dr. Elisabeth Frijat: sommeil et T21
- Dr. M Dexpert, J. London: sphère ORL
- Dr. JM. Delabar: une piste pharmacotherapeutique?
- S. Cluzel: une piste thérapeutique: l'insertion scolaire
- A. Imola: apprentissage de l'autonomie dès le début de la vie
- Dr. L. STUIT: témoignages de parents

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
çi dessus!!**

*“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 »