



ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

médecine

Question écrite n° 69061

Texte de la question

M. Charles de La Verpillière attire l'attention de Mme la ministre de la santé et des sports sur l'état de la recherche concernant la trisomie 21. En 1959, une équipe de trois médecins français, Marthe Gautier, Jérôme Lejeune et Raymond Turpin, découvre la cause du "syndrome de Down". La découverte du troisième chromosome 21 chez les malades est non seulement un grand progrès pour la génétique moderne mais aussi un espoir pour la compréhension et la prise en charge du handicap qu'elle occasionne. La trisomie 21 touche à ce jour environ 60 000 personnes en France et tous les jours des enfants naissent atteints par celle-ci, ce qui en fait la première cause de handicap mental d'origine génétique. Longtemps considérée comme un handicap inéluctable, la trisomie 21 apparaît de plus en plus comme une maladie à traiter. Des avancées en ce sens ont été faites, comme en 2000 le séquençage du chromosome 21 par une équipe internationale, et certains experts, comme le un professeur de génétique et neurosciences à Marseille, considèrent que « s'attaquer à la maladie n'est plus utopique ». Si les chercheurs n'envisagent pas pour l'instant de parvenir à supprimer le troisième chromosome, l'espoir existe en revanche de trouver un traitement améliorant les facultés intellectuelles des patients. Un tel traitement leur offrirait ainsi l'accès à l'autonomie. La recherche progresse donc, mais son financement n'est que d'origine privée en France. Dépendante des dons, ses moyens sont limités et son existence est fragile. Il lui demande donc quelles mesures le Gouvernement compte prendre pour aider au développement de la recherche thérapeutique publique ou privée sur la trisomie 21.

Texte de la réponse

La trisomie 21 est une anomalie chromosomique définie par la présence d'un troisième exemplaire du chromosome 21. La trisomie 21 n'est pas une anomalie rare mais son incidence à la naissance a diminué significativement dans plusieurs pays, après la mise en place du dépistage prénatal. La prévalence à la naissance est actuellement estimée à 1/2000 naissances vivantes en France. Une déficience intellectuelle variable, souvent légère, une hypotonie musculaire et une laxité articulaire quasi constantes sont les conséquences habituelles, souvent accompagnées de signes morphologiques et d'un risque de complications, justifiant un suivi adapté. L'éducation précoce des enfants atteints est indispensable, avec la mise en place d'un projet coordonné, rééducatif, éducatif et social, visant au meilleur épanouissement de la personne trisomique et à son intégration dans la société, le plus souvent en milieu ordinaire. Un suivi médical adapté est, également, utile du fait du risque accru de certaines pathologies. Le maintien à l'âge adulte d'un accompagnement, y compris rééducatif, est nécessaire. L'espérance de vie médiane est maintenant supérieure à 50 ans. Plus de 90 projets de recherche sont répertoriés par la base de données Orphanet, portant sur le dépistage et les différents aspects de la prise en charge des patients atteints. L'équipe de l'université Paris-Diderot a travaillé sur les effets des polyphénols du thé vert sur les tests d'apprentissage chez des souris modèles de trisomie 21. D'autres équipes travaillent sur des modèles voisins et le rôle de facteur de croissance cérébrale dans la maturation cérébrale ante et post natale. Si ces travaux sont reconnus, il est cependant toujours difficile d'extrapoler les résultats obtenus par une expérimentation animale à l'homme, que ce soit en termes de troubles du comportement ou de troubles des apprentissages. Il semble donc nécessaire de poursuivre les travaux de

recherche. Ceux-ci peuvent bénéficier de financements publics dans le cadre des appels à projets institutionnels (INSERM, CNRS, PHRC).

Données clés

Auteur : [M. Charles de La Verpillière](#)

Circonscription : Ain (2^e circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 69061

Rubrique : Recherche

Ministère interrogé : Santé et sports

Ministère attributaire : Santé et sports

Date(s) clé(s)

Question publiée le : 19 janvier 2010, page 502

Réponse publiée le : 15 juin 2010, page 6728