



DOSSIER DE PRESSE



Conférence de presse

1- Présentation d'Eléonore : la joie de vivre !

Sa vie, son activité professionnelle, sa famille, ses amis, ses loisirs...

Film, photos... Témoignages...

2- Pourquoi le Collectif « Les Amis d'Eléonore »

Les parents d'Eléonore ont conscience du fait que le devenir des personnes atteintes de trisomie 21 est compromis. A la veille des révisions des lois de Bioéthique, ils invitent tous ceux qui le souhaitent à rejoindre le Collectif.

3- Stigmatisation de la trisomie 21

La seule proposition faite aux parents, c'est le dépistage et le diagnostic. Or, le bilan des Etats généraux de bioéthique, le Conseil d'Etat et le Conseil Consultatif National d'Ethique proposent une alternative : l'information sur la maladie, l'accueil des personnes atteintes de trisomie 21 et la recherche pour traiter les malades.

(Avis des Etats généraux de bioéthique, du Conseil d'Etat et du CCNE)

4- Discrimination à l'égard des personnes atteintes de la trisomie 21 :

La stigmatisation de la trisomie 21 conduit à des comportements de discrimination à l'égard des personnes qui en sont atteintes :

- Famille refusée au Canada (JDD 20 02 10)
- Violence sur un adolescent (Google video, le Monde 24 02 10)
- Groupe anti-trisomique sur Facebook (La Croix 23 02 10)

(voir les informations)

5- La recherche sur la trisomie 21

De nombreuses équipes de chercheurs travaillent sans relâche pour mettre au point un médicament pour traiter les malades atteints de trisomie 21.

En France, ces équipes ne reçoivent aucune aide publique, alors que l'Etat soutient la recherche de maladies moins présentes dans notre société (myopathie, mucoviscidose...); L'insuffisance des crédits de recherche empêchent d'avancer plus vite dans la mise au point d'un médicament et pénalise le bien être des patients.

(Favoriser et financer la recherche)

6- Appel du 25 mars 2010

Nous appelons tous les amis d'Eléonore à rejoindre le Collectif pour que le « droit au bonheur » de nos enfants soit reconnu.

Nous refusons la double peine dont sont victimes nos enfants : la stigmatisation de la maladie et l'absence d'aide publique pour la recherche.

A l'occasion des révisions des lois de Bioéthique, nous demandons solennellement :

- l'arrêt de la stigmatisation de la trisomie 21,
- la lutte contre toute discrimination à l'égard des personnes atteintes de la trisomie 21,
- le financement de la recherche thérapeutique pour soigner nos enfants.

(Appel du 25 mars 2010)

La maman d'Eléonore s'exprime...

Je suis la maman d'Eléonore. Quand elle est née il y a 24 ans et depuis sa naissance, on m'a souvent demandé : « Mais pourquoi ? Tu ne savais pas que tu portais un enfant trisomique ? On ne t'avait pas fait une amniocentèse ? » Au début, je répondais « Non, je ne savais pas. Et mon obstétricien m'a expliqué que, même si je lui avais demandé une amniocentèse, il ne l'aurait pas faite parce que, compte tenu de mon âge, je ne faisais pas partie d'une catégorie à risques. » Puis je n'ai pas tardé à ajouter : « Certes je ne le savais pas et c'est tant mieux. Si mon obstétricien me l'avait appris pendant ma grossesse, j'aurais certainement pris peur et fait la plus grosse erreur de ma vie. » Il y a 24 ans, je ne savais rien de la trisomie ; juste quelques idées préconçues, majoritairement monstrueuses, sources d'angoisse, de honte et d'antipathie. Je n'étais pas croyante (la perte de mon deuxième enfant m'avait définitivement fait perdre la foi) et j'aurais probablement préféré interrompre ma grossesse pour me donner la chance de mettre au monde, plus tard, un enfant « normal » plutôt que déficient intellectuel.

Une fois le choc de l'annonce de son handicap et des problèmes de santé associés passé, Eléonore a fait se révéler en ses parents une force et une capacité de tolérance que nous méconnaissions totalement. Sa présence est rapidement devenue source de richesse et de bonheur. Parce que ses progrès étaient lents et attendus, chacun d'eux était apprécié plus que de raison. Très tôt, Eléonore donnait du sens à notre vie et nous investissait d'une mission : celle de

se battre pour elle, de lui rendre la vie la plus facile possible, lui donner toutes les chances de réussite et d'épanouissement. Bien sûr, c'est ce que tout parent veut pour son enfant, mais quand il s'agit d'un enfant qui part dans la vie avec un handicap, cela nécessite un investissement personnel supplémentaire, une patience hors du commun, et beaucoup de conviction. Quelques mois après sa naissance, son papa prenait la présidence d'une association de parents d'enfants trisomiques, nous consultions les services spécialisés pour une prise en charge précoce, je lui apprenais à lire dès ses premiers balbutiements... Son frère s'enorgueillissait de la différence de sa petite sœur (elle était tellement drôle et attachante...) En un mot, nous mettions tout en œuvre pour que ses compétences se développent, et tout ce que nous lui donnions, Eléonore nous le rendait au centuple.

Aujourd'hui, nous savons combien Eléonore nous a enrichis de sa différence, combien elle apporte, de par son rayonnement, à sa famille et à ceux qui la connaissent et combien elle est heureuse de vivre. Eléonore travaille dans un service administratif et est très appréciée de ses collègues. Elle est relativement autonome et envisage d'avoir son propre appartement l'an prochain. Aujourd'hui, nous mesurons l'étendue de notre ignorance d'il

ly a 24 ans et pouvons affirmer que ce fichu chromosome surnuméraire donne à Eléonore des richesses que nous pouvons lui envier. Aussi, plus que jamais, nous soupignons : « Quelle chance de ne pas avoir su que cet inconnu que je portais en moi était trisomique ! Quelle bonne fortune que notre Eléonore ! »

Maryse Laloux, 2009



Libres propos d'Eléonore

Mon histoire,

Tout a commencé avec la troisième grossesse de maman. A ma naissance j'ai été dans l'incubateur au Centre Pathologie Néonatal d'Arras. J'avais des gros problèmes de cœur mal formé. Toutes les nuits je respirais mal et mes parents se levaient pour bien me mettre. Ensuite j'ai été à l'hôpital de Lille voir Docteur Rey qui m'a envoyée à l'hôpital Marie Lanelongue au Plessis Robinson. C'est là que j'ai été opérée du cœur par Professeur Binet. Je suis sortie de l'hôpital à Noël. Il y a eu une grande réunion de famille à Moyenneville. Tout le monde m'a accueillie. Ensuite, j'ai été voir l'orthophoniste à Douai puis à Arras. Comme



j'avais des problèmes respiratoires je suis allée voir la kiné. J'ai été en maternelle à La Présentation, à l'école primaire à St Joseph et Marietta-Martin, au collège les Louez Dieu et au lycée St Charles à Arras. J'ai fait des stages dans différents établissements (Pas-De-Calais Habitat, Agence Tournant, Médiathèque, la Vie Active, la Chambre des Métiers, la Clinique Bon Secours). A Bon Secours, j'ai fait plusieurs stages, de quinze jours et en alternance, et j'ai trouvé ce que je

veux faire. J'ai été embauchée avec un contrat de CDD puis un contrat de CDI. Mes parents ont cru en moi, ils ont dû se battre et ils ont eu raison. Moi, je me suis battue à fond pour avoir du boulot et je suis fière d'y être arrivée et surtout de gagner ma vie. Ce n'est pas rien.

J'aimerais avoir mon indépendance, être seule dans mon appartement et faire ce que j'ai envie : balayer, laver par terre, faire la cuisine, m'occuper du lave-vaisselle, de mes impôts... faire ce qui est à faire, travailler sur mon ordinateur tous les soirs, recevoir du courrier et le regarder... Je me sens un peu plus débrouillarde. J'aime être seule dans la maison et avoir mon intimité. Pour moi, c'est mon monde que j'aime : lecture et surtout ma musique pour avoir de la gaîté et du bonheur. Des fois mon histoire n'a pas été facile, pas drôle. Parfois mon handicap me tracasse et je me sens mal dans ma tête. Je n'aime pas mon handicap. Pour moi, c'est parfois dur à porter. Certains collègues me regardent de coin, ça me blesse, je n'aime pas ça. Parfois je ne me sens pas belle, je ne m'aime pas. Mais la plupart du temps, je me sens un peu comme les autres. Je sais qu'on m'aime bien et qu'on m'aide pour m'en sortir. Je suis comme je suis. Vivre avec mon handicap, ça ne me gêne pas. Parfois, je me sens forte avec mon handicap. Je fais des choses que certaines personnes ne savent pas faire. Je me sens fière avec ça. En ce moment je suis heureuse. C'est ma nature. J'aime mes parents. Ils ont toujours cru en moi et n'ont jamais baissé les bras. Heureusement qu'ils ne se laissent pas faire. Ils se sont battus pour que je sois en milieu ordinaire. Mes collègues m'ont aidée et m'ont boostée. Isabelle et Anne-Sophie, ce sont mes deux plus belles rencontres, mes amies. C'est mon plus beau cadeau de les avoir. C'est pour ça que je suis là. Je suis fière de mon parcours. Ca se mérite. Avec les bons conseils que j'ai reçus. Tout en étant trisomique.

Eléonore, mai 2009



Mon intégration au travail,

Je m'appelle Eléonore. J'ai 24 ans. Je suis atteinte de la trisomie 21.

Je travaille pour la Générale de Santé à Arras, Pas-de-Calais. Je travaille au service facturation de la clinique Sainte-Catherine. Quand j'étais élève au lycée, j'ai fait plusieurs stages dans une autre clinique de la Générale de Santé, des stages de quinze jours puis en alternance. J'ai appris à accomplir beaucoup de tâches que je ne savais pas faire. Au début, c'était un peu dur. Je ne connaissais personne. De moi, certains disaient : « Celle-là, elle parle toute seule ! » J'ai commencé à m'intégrer et à connaître mes collègues petit à petit. Comme mon travail donnait satisfaction, j'ai été embauchée à mi-temps. J'ai d'abord eu un contrat CDD pendant 18 mois puis un contrat CDI. Ça fait trois ans que je travaille pour la Générale de Santé et ça me plaît. Je me sens bien intégrée dans le groupe de mon service. Il y a une bonne ambiance. Mes horaires sont 9h15 – 12h et 12h45 – 13h45. Je vais au travail en bus. Il y a vingt minutes de route.

J'accomplis différentes tâches : je trie le courrier, je fais de l'adressage et de la mise sous pli, du classement alphabétique et numérique, j'envoie des fax, j'aide à l'accueil, je fais des photocopies et je réponds parfois au téléphone.

Concernant le courrier, je l'ouvre et le trie pour le service facturation, les médecins, la direction ou autre. Je prends ce qui concerne mon service et le mets dans un bac. J'emmène le bac à mon bureau. Je trie les règlements d'un côté, les prescriptions de l'autre. Je mets les prescriptions dans la fente Sainte-Catherine et je donne les règlements à une autre collègue. Avec le reste du courrier, je fais deux tas : un tas « compta. Clients » et un tas « compta. Fournisseurs ».

Concernant l'adressage et la mise sous pli, j'envoie des factures à des patients qui ont payé leurs frais de séjour. Je note les adresses des Mutuelles et des Caisses d'Assurance Maladie sur des enveloppes et je les envoie.

Concernant le classement, je classe les dossiers d'une collègue par ordre alphabétique, par type et par numéros. Dans le classement alphabétique, il faut que je regarde les deuxième et troisième lettres. Dans le classement numérique, je dois regarder les trois derniers chiffres.

Pour les fax, je note les numéros de fax et les destinataires sur le bordereau d'envoi. Je vais à l'accueil, retire les agrafes pour mettre les feuilles dans le photocopieur et envoie les fax. Je reçois les accusés de réception, les range dans des tiroirs séparés. Je veille à ne pas mélanger les documents.

Je m'occupe du courrier électronique pour la CPAM de Lens. Je prends les « CPAM Lens ». Je mets un élastique autour. Je vais à la photocopieuse qui fait aussi l'envoi du courrier électronique. Je scanne les dossiers et je les envoie par mail à une collègue. Le lundi, on fait le point sur les envois. Une fois validés par la CPAM de Lens, je prends les dossiers, je les mets sous pli et je les envoie à la CPAM.

A l'accueil, je plie des pochettes et des feuilles et je fais du tri de courrier et de pochettes par couleur.

Mes difficultés : J'ai parfois du mal à répondre au téléphone sans bégayer, à rechercher dans l'annuaire les codes postaux et les écrire sur les factures. Aussi, j'affronte le regard de certains collègues qui me regardent de coin. Moi, ça me blesse.

Je me suis battue pour avoir du boulot et je suis fière d'y être arrivée et surtout de gagner ma vie. Je me suis intégrée rapidement. Je fais comme les autres et, malgré ma différence, je me sens comme les autres. J'ai des bons moments avec mes collègues, elles sont super sympa. J'ai envie que ça continue toujours.

Eléonore, mai 2009



Libres propos de ses collègues

Tout a commencé lorsqu'en novembre 2004, on nous a parlé de l'éventualité d'avoir une jeune fille trisomique dans notre service facturation pour un stage en alternance. Notre réaction a d'abord été l'incompréhension et l'étonnement. Qu'allait-on bien pouvoir lui faire faire ?? Serait-elle capable d'effectuer des tâches administratives ? De ce fait, nous avons commencé par une période de stage de 15 jours. En fait nous avions toutes une méconnaissance totale de la trisomie 21. Eléonore est donc arrivée pour sa période de stage accompagnée de sa maman et d'un professeur. L'intégration s'est faite très vite et chacun participait à sa prise en charge.

Après cette période de 15 jours, le service facturation à l'unanimité a accepté qu'Eléonore vienne en alternance au sein du service. Nous avons déjà un tout autre regard sur cet handicap, en effet, malgré le surcroît de travail engendré par la prise en charge d'Eléonore, qui fut plus longue, plus spécialisée, plus suivie, plus poussée, plus difficile, plus Mais tous ces « plus » ont vite été palliés par la joie de vivre, les services, la générosité, les sourires, les leçons de vie qu'a pu apporter et que nous apporte toujours Eléonore, puisque depuis novembre 2004, Eléonore a été embauchée en CDI à la suite de deux années d'alternance et d'un CDD de 18 mois.

Pour tous, elle est le rayon de soleil du service facturation, et aucune journée ne se passe sans que l'on ne se félicite de sa présence parmi nous.

Isabelle CARON et Catherine LECOMPTE



Révisions des lois de bioéthique 2010

Des questions qui font débat

La pratique du diagnostic avant la naissance soulève de nombreuses questions.

Ainsi, par exemple :

Peut-on décider que la vie humaine ne vaut la peine d'être vécue que si l'on est en bonne santé ? Qui cherche-t-on véritablement à protéger de la souffrance : l'enfant ou ses parents ? Si l'on refuse la naissance d'enfants atteints de graves maladies, quelle place accorder aux personnes handicapées par exemple ? Jusqu'où le rejet de la maladie va-t-il aller dans la sélection des êtres humains ?

Faut-il établir une liste de maladies jugées suffisamment graves et incurables pour réaliser un DPI* ou pour autoriser une interruption médicale de grossesse après un DPN** ?

Ne serait-ce pas alors une façon de condamner certains malades, de considérer qu'ils n'ont pas leur place dans la société ?

Le fait de pouvoir éviter la naissance d'enfants atteints de maladies très graves soulève des inquiétudes : jusqu'où peut-on aller ? Le risque de dérive eugénique fait peur.

Que signifie « un risque de développer une maladie d'une particulière gravité » ?

Comment évaluer cette gravité ? Faut-il prendre en considération l'histoire spécifique de chaque famille et la perception subjective des personnes concernées ?

Source :

<http://www.etatsgenerauxdelabioethique.fr/les-diagnostic-prenatal-et-preimplantatoire.html>

* Le diagnostic préimplantatoire (DPI) est un ensemble de techniques permettant de connaître précocement les caractéristiques génétiques d'un embryon, quand la fécondation a été réalisée in vitro. Le DPI permet de sélectionner un embryon pour qu'il soit implanté dans le corps de la mère tout en s'assurant qu'il soit exempt d'une affection génétique autosomale ou liée à un chromosome sexuel ("liée au sexe"), ou d'une anomalie chromosomique. Sans égard au questionnement éthique, il est possible d'étendre cette technique au typage tissulaire (histocompatibilité).

Le DPI peut être par exemple utilisé lorsque l'un des parents est atteint d'une maladie telle qu'une myopathie ou la mucoviscidose.

** Le DPN ou diagnostic prénatal est un ensemble de pratiques médicales ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection grave.

Financer la recherche thérapeutique

« Nous rappelons que la solution au handicap passe exclusivement par la recherche sur les maladies et non par l'élimination ».

(Bilan des Etats généraux de Bioéthique, page

40)

La trisomie 21 est une maladie pour laquelle il est urgent de trouver un traitement.

Actuellement, un très grand nombre de scientifiques sont impliqués dans des travaux de recherche sur la Trisomie 21, selon plusieurs pistes :

- fonctionnement des gènes,
- Fonctionnement des cellules et échange entre elles.

La recherche coûte cher et le temps nécessaire pour trouver un médicament est long. En France, les travaux de recherche sont financés exclusivement par des fonds privés, ce qui ralentit l'espoir de trouver rapidement un médicament pour les personnes atteintes de trisomie 21.

Le Collectif *Les Amis d'Eléonore* demande à l'Etat d'assumer pleinement sa mission de protection et d'accompagnement des personnes atteintes de trisomie 21 et de financer la recherche par une aide financière à la hauteur des enjeux.

Comme le suggère le Conseil Consultatif National d'Ethique¹ : *« Des recherches publiques sur les mécanismes de la trisomie 21 (effet biochimiques liés à la présence d'un chromosome supplémentaire) ou encore dans le champ cognitif et psychologique pourraient être encouragées, afin d'améliorer les performances intellectuelles des personnes porteuses d'une trisomie 21. D'une façon générale, toute mesure qui concourt à l'amélioration de la qualité de vie des personnes atteintes de handicap mental répond aux exigences de la loi du 4 mars 2002 :*

« Toute personne handicapée a droit, quelle que soit la cause de sa déficience, à la solidarité de l'ensemble de la collectivité nationale ».

(Loi du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé)

¹ Avis n° 107, novembre 2009

Sur la trisomie 21 et les patients qui en sont atteints.

1- Loi de 2004

La loi de 2004 propose systématiquement à toute femme enceinte le dépistage de la trisomie 21. En cas de probabilité, un diagnostic est proposé. Ce diagnostic prénatal est suivi dans la très grande majorité des cas d'une interruption médicale de grossesse.

En France, « 92% des cas de trisomie sont détectés, contre 70% en moyenne européenne, et 96% des cas ainsi détectés donnent lieu à une interruption de grossesse, ce qui traduit une pratique individuelle d'élimination presque systématique des fœtus porteurs ».

(Conseil d'Etat. Etude du 9 mai 2009, page 40)

2- Ce qui pourrait changer en 2010

Tous les organismes consultatifs souhaitent maintenir la loi de 2004 relative au dépistage et au diagnostic de la trisomie 21 (diagnostic prénatal ou DPN), dès le premier ou deuxième mois de grossesse.

Dans le cadre du diagnostic préimplantatoire (DPI), la loi de 2004 autorise la recherche d'une maladie héréditaire identifiée auparavant chez les parents ou les ascendants.

Le Conseil Consultatif National d'Ethique propose qu'au DPI réservé aux couples ayant des antécédents familiaux soit associée la détection de la trisomie 21.

Le rapport de la mission d'Information parlementaire dont le rapporteur est Jean Leonetti, reprend l'avis du CCNE et propose qu'au DPI soit adjoint le dépistage de la trisomie 21.

« Cette recherche complémentaire pourrait être entreprise sous réserve de l'existence de facteurs prédisposant à cette anomalie génétique, comme l'âge de la femme » (Rapport Leonetti. Janvier 2010)

Or, le législateur de 2004 et les organismes consultés en 2009 refusent de dresser une liste de maladies pour éviter toute stigmatisation d'une affection.

Si la proposition du CCNE et du rapport Leonetti était retenue, la trisomie 21 serait l'exception et deviendrait la première maladie stigmatisée dans tous les cas de grossesse.

Pourquoi le Collectif Les Amis d'Eléonore ?

Le 21 mars 2010 avait lieu à Paris la Journée Internationale de la Trisomie 21. De nombreux parents étaient présents, ainsi que des chercheurs qui travaillent sans relâche pour trouver un traitement pour nos enfants. Mais ils manquent de moyens. Pourtant la recherche avance et nous redonne confiance pour que la vie de nos enfants s'améliore.

En cette année 2010, le gouvernement révisera les lois de bioéthique. A cette occasion, nous demandons que les personnes atteintes de trisomie 21 fassent l'objet de toute son attention.

Nous demandons au gouvernement :

- de financer la recherche médicale pour traiter les patients atteints d'une trisomie 21 et améliorer leur vie quotidienne.
- de déclarer la Trisomie 21 « cause nationale ».

Autour d'Eléonore, des amis, des proches, des associations de parents sont réunis pour lancer un appel solennel aux députés, au ministre de la Santé, au ministre de la Recherche, au Premier ministre et au Président de la République et leur dire :

- Financez la recherche thérapeutique sur la maladie,
- Avec nous, refusez la stigmatisation de la maladie.

Nos enfants ont droit au bonheur !

Le Collectif Les Amis d'Eléonore invite tous les parents d'enfants atteints d'une trisomie 21 et tous leurs proches à rejoindre le Collectif et à soutenir l'Appel du 25 mars 2010 pour que leur voix soit entendue.

Site: www.lesamisdeleonore.com

collectif@lesamisdeleonore.com

Contact: Emmanuel LALOUX

Une piste de traitement pour la trisomie 21

Pierre Kaldy 20/03/2009 | Mise à jour : 21:53

Une substance contenue dans le thé vert réduit les symptômes neurologiques de cette maladie chez la souris.

Pourra-t-on un jour guérir au moins en partie la trisomie 21, l'une des premières maladies génétiques graves recensées en France malgré le dépistage pratiqué chez les femmes enceintes ? C'est ce que laissent espérer les résultats d'une étude publiée par l'équipe de Jean Delabar (CNRS-université Paris-VII) dans la revue PLoS ONE.

Il y a tout juste cinquante ans, le professeur Jérôme Lejeune démontrait l'origine génétique de la maladie également appelée syndrome de Down ou mongolisme. Elle est due à la présence de trois chromosomes au lieu de deux sur la 21e des 23 paires de chromosomes qui composent le génome humain. Le séquençage de ce chromosome effectué en 2000 a permis aux chercheurs de passer au crible les centaines de gènes qu'il contient avec l'espoir de déterminer ceux qui parmi eux pouvaient être en partie responsables de la maladie.

Dans leur étude, Jean Delabar et ses collègues ont retenu le gène de la Dyrk1A, l'une des rares enzymes codées par le chromosome 21 présente dans le cerveau. Elle était un candidat idéal car on savait que sa présence en trois exemplaires peut à elle seule entraîner chez la souris comme chez l'homme un trouble du développement cérébral et de l'apprentissage comparable à celui des personnes atteintes de trisomie 21.

Pour réduire l'activité excessive de Dyrk1A, les chercheurs ont eu recours à un produit naturel et inoffensif très concentré en un inhibiteur de cette enzyme, le thé vert. Son utilisation s'est avérée efficace. La consommation quotidienne d'infusion de thé vert dès leur gestation a éliminé chez les souris malades tous leurs symptômes neurologiques. «Notre objectif est maintenant de confirmer cet effet du thé vert sur des modèles de souris plus proches de la trisomie 21 humaine», précise Jean Delabar. Chez l'homme, des études de toxicité devront d'abord être effectuées, car l'enzyme ciblée joue un rôle important dans le développement et le fonctionnement cérébral.

«Freiner l'instauration des handicaps»

«Ce résultat est très encourageant, estime Jacqueline London, professeur dans le même laboratoire et présidente de l'Association française pour la recherche sur la trisomie 21 (AFRT). Grâce à ce travail et à d'autres également récents, nous disposons maintenant de plusieurs pistes pharmacologiques sérieuses pour influencer le cours de la maladie et arriver à freiner l'instauration des handicaps.»

Grâce aux soins dont elles bénéficient, la longévité des personnes atteintes de trisomie 21 ne cesse de progresser en France et peut maintenant atteindre 70 ans. L'objectif des familles comme des chercheurs est de leur permettre de s'intégrer au mieux au sein de la population au lieu de les cantonner en établissements spécialisés. «Un traitement qui permettrait aux personnes trisomiques d'atteindre un QI de 70-80 serait déjà un progrès considérable, souligne Jean Delabar, car il leur permettrait de mener une vie autonome.»

Source :

http://recherche.lefigaro.fr/recherche/access/lefigaro_fr.php?archive=BszTm8dCk78atGCYonbyzhFyTtdV2hUnmkGVOVcqKrufxvIcydeTBL0OSxq23pSBu2IGtjAq08M%3D

Lueur d'espoir dans la lutte contre la trisomie 21

Martine Perez (avec AFP)

16/12/2009 | Mise à jour : 17:23

Chez la souris, la stimulation de la noradréline améliore les capacités cognitives.

C'est un tout petit pas. Mais il indique que la recherche scientifique pourrait apporter peut-être un jour une réponse au moins partielle à des affections chromosomiques incurables contre laquelle les médecins n'ont pas grand-chose d'autre à proposer qu'un avortement lorsque le diagnostic est fait en début de grossesse. En effet, des travaux portant sur des expériences réalisées sur des souris et dont les résultats sont publiés cette semaine dans la revue Science Translational Medicine pourraient potentiellement conduire à des traitements visant à améliorer les capacités cognitives des enfants trisomiques.

Changement spectaculaire

La recherche, menée sur des souris qu'on a manipulées génétiquement pour les rendre similaires à des enfants trisomiques, a montré pour la première fois que la stimulation de la production de noradréline améliorerait leurs capacités mentales. La noradréline est un neurotransmetteur qui permet aux cellules nerveuses de communiquer. «Si on intervient assez tôt, on pourrait aider les enfants trisomiques à mémoriser et à utiliser les informations, dit le Dr Ahmad Salehi, principal auteur de cette étude. Théoriquement, cela pourrait conduire à une amélioration de leurs fonctions mentales.» «Nous avons observé qu'en dépit d'une dégénérescence avancée des neurones dans le noyau sous-cortical de ces souris, nous avons pu inverser leur incapacité à apprendre contextuellement, avec une substance appelée L-DOPS, similaire à la noradréline, souligne le Dr William Mobley, professeur de neurologie à l'Université de Californie, à San Diego, coauteur de l'étude et l'un des principaux experts américains en trisomie. Bien qu'il reste encore à démontrer que ces neurones jouent aussi un rôle dans l'apprentissage chez l'homme, on sait que ces mêmes neurones sont affectés par d'autres maladies neurodégénératives humaines, dont Alzheimer.»

Cette étude sur des souris a montré que le neurotransmetteur L-DOPS provoquait un changement vraiment spectaculaire du fonctionnement des neurones et pourrait bien ouvrir la voie à de nouveaux traitements de la trisomie chez les adultes, selon le Dr Mobley. Les enfants et adultes trisomiques ont les plus grandes difficultés à utiliser les informations spatiales et contextuelles pour former de nouvelles mémoires, fonction qui dépend de l'hippocampe, dans le cerveau. En conséquence, ils ont par exemple beaucoup de mal à apprendre à naviguer dans des environnements complexes, comme le nouveau quartier d'une ville.

Source :

http://recherche.lefigaro.fr/recherche/access/lefigaro_fr.php?archive=BszTm8dCk78atGCYonbyzshbJYtKjXDwE%2F11g0NfLrWfxvIcydeTBPH7k%2BgVDk%2BVu2IGtjAq08M%3D

Société

Publié le 15/07/2009 N°1921 Le Point

Daniel Cohen Un homme de réseaux

Traiter une maladie avec un seul médicament, c'est terminé. « Toutes les affections ont pour origine la perturbation d'une fonction qui dépend d'un réseau complexe de molécules sur lequel il faut agir en utilisant un mélange de médicaments. » Daniel Cohen, médecin généticien réputé-il a réalisé la carte du génome humain-et PDG de la start-up Pharnext, explique ce qui pourrait être la prochaine révolution thérapeutique.

C'est dans la pépinière de start-up en santé humaine de l'hôpital Cochin, à Paris, que le généticien a installé son laboratoire. « Chaque fonction de notre organisme dépend d'un réseau de molécules, dont les principaux constituants sont les protéines, mais aussi les glucides, les lipides, les vitamines, les métaux, etc. Quand l'équilibre qui les régit est perturbé, la maladie apparaît. » Chaque protéine peut être impliquée dans plusieurs réseaux. Ce qui explique que l'on retrouve les mêmes protéines dans des maladies aussi différentes que celle d'Alzheimer et le cancer de la prostate. Ou pourquoi l'aspirine agit à la fois sur la fièvre, la douleur et la coagulation.

Pour cibler le réseau perturbé, l'équipe compare les gènes de 1 000 malades à ceux de 1 000 cas témoins. « Je vais en trouver 100 à 200 en cause, avec les protéines correspondantes, dont il faut identifier les partenaires pour reconstruire le réseau entier. La taille moyenne est de 1 000 protéines. Environ 5 % sont ciblées par des traitements existants. Ce qui correspond à une cinquantaine de médicaments potentiels, sur les 2 000 qui sont hors brevet, dont on peut tester des combinaisons. »

Après un premier succès chez l'animal, pour une maladie neurologique invalidante qui concerne 30 000 personnes en France, les tests sur l'homme doivent débiter l'an prochain. Des expériences pilotes sont en cours sur Alzheimer, la sclérose en plaques, et sur des neuropathies provoquées par des anticancéreux qui obligent à arrêter le traitement. Pharnext a déjà breveté des « pléomédicaments », des cocktails de produits utilisés à des doses près de cent fois inférieures à celles prescrites en monothérapie.

Le grand projet de Daniel Cohen est de traiter la trisomie 21 in utero. Pouvoir administrer à la mère un médicament qui permettrait aux enfants de naître moins handicapés. Un rêve qui ne semble plus inaccessible !

Anne Jeanblanc

La trisomie toujours plus dépistée

En dix ans, les naissances d'enfants trisomiques en France ont été divisées par trois. Progrès ou eugénisme? Le dépistage prénatal de la maladie soulève plusieurs questions éthiques.

La Journée mondiale de la trisomie sera placée dimanche sous le signe de l'espoir. Selon une étude clinique, réalisée par l'Institut Jérôme Lejeune, l'acide folinique – un dérivé très proche de la vitamine B – a un effet positif sur le développement psychomoteur de certains enfants trisomiques. Une nouvelle piste de traitement des manifestations de la maladie après la publication, en novembre dernier, d'une étude américaine qui a montré pour la première fois que la stimulation de la production de noradréline améliore les capacités mentales. Les chercheurs de la faculté de médecine de Stanford (Californie), à l'origine de cette découverte majeure, estiment possible d'améliorer ainsi le fonctionnement mental des enfants trisomiques.

La trisomie 21 est une maladie génétique grave et incurable. En France, bien que le nombre de grossesses touchées par cette anomalie chromosomique ait quasiment doublé ces dernières années, sans doute en raison de maternités plus tardives, les naissances d'enfants trisomiques ont été divisées par trois: 96% des cas dépistés avant la naissance se soldent par une interruption médicale de grossesse. "C'est de l'eugénisme", martèle Jean-Marie Le Méné, président de la fondation Jérôme Lejeune, qui finance en grande partie la recherche sur la trisomie 21 en France. "Je ne juge pas les gens mais le système", poursuit ce père de neuf enfants qui évoque "un effet prescripteur": le dépistage n'est pas obligatoire mais les médecins sont tenus de le proposer.

Dépistage systématique depuis 1997

Dans un avis rendu en octobre dernier, le comité consultatif national d'éthique (CCNE) pour les sciences de la vie et de la santé a reconnu que "la différence entre obliger à dire et inciter à faire est aussi fondamentale que fragile". Selon lui, "le critère qui permet de distinguer le dépistage de la trisomie 21 d'une politique eugénique est qu'aucune des étapes n'est obligatoire". Ajoutant: "Ce serait froisser inutilement les sensibilités que de parler d'éradication de la trisomie ainsi qu'on le fait lorsque l'on évoque les maladies infectieuses." Le CCNE mettait néanmoins en garde contre les risques de "dérive pseudo-préventive qui ne peut aboutir qu'à alimenter les perceptions stigmatisantes des personnes handicapées".

Depuis 1997, le dépistage prénatal de la trisomie 21 est proposé de manière systématique à toutes les femmes quelque soit leur âge. Plus de 80% d'entre elles acceptent de se soumettre à ces examens. Sans toujours avoir conscience de ce qu'ils impliquent. Selon une étude de l'Inserm, réalisée en janvier 2009, près de la moitié des femmes qui acceptent une échographie ou un test sanguin n'ont pas conscience qu'elles pourraient être amenées à prendre d'autres décisions: faire ou non une amniocentèse et, en cas de diagnostic avéré de trisomie 21, poursuivre ou interrompre leur grossesse. Alors même que le principe de décision éclairée est au cœur du dispositif réglementaire. Pour ses détracteurs, la généralisation du dépistage prénatal de la trisomie 21 est une politique de santé publique qui coûte près de 100 millions d'euros chaque année. Si le dépistage en lui-même n'est pas à remettre en cause, il soulève de nombreuses questions éthiques. Depuis juin dernier, il a été avancé au premier trimestre de grossesse en raison d'une inflation du nombre d'amniocentèses (11%), cet acte médical provoquant une fausse couche dans un cas sur mille environ. Si ces tests peuvent faussement inquiéter et pousser des femmes à avorter rapidement, il peuvent aussi faussement rassurer: 15% des cas de trisomie ne sont détectés ni par les marqueurs sériques ni par l'échographie du deuxième trimestre.

"On les désintègre pour ne pas avoir à les intégrer"

"Les parents n'ont pas suffisamment d'éléments pour prendre réellement eux-mêmes la décision", souligne également la vice-présidente de l'association Trisomie 21, Sylvia Gaymard (sans lien de parenté avec l'ancien ministre dont la femme est la fille de Jérôme Lejeune). Sans remettre en cause le principe du dépistage, elle déplore: "Les professionnels de la santé conseillent généralement de mettre fin à la grossesse et présentent l'interruption médicale comme la seule issue possible. Un obstétricien a même lancé à la fille d'une patiente qui avait décidé de garder l'enfant: 'Vous vous rendez compte de l'héritage que votre mère va vous laisser!'"

A Paris, jusque dans les années 1990, un enfant sur dix confiés à l'adoption était trisomique. Un enfant trisomique sur quatre était abandonné à la naissance en raison de son handicap. Une étude avait révélé que si les mères avaient toutes accouché en maternité sous leur nom, 44% des naissances d'enfants trisomiques étaient rétroactivement déclarées sous X. "Les maternités bricolaient ces accouchements sous x et les parents à qui le personnel proposait cette solution prenaient leur décision, encore sous le choc, dans la précipitation", explique Annick-Camille Dumaret, psychologue, ingénieur de recherche à l'Inserm. Dans cette étude, elle avait souligné le rôle non négligeable du diagnostic anténatal dans les réactions du personnel médical. Ainsi: "La trisomie, ça ne devrait plus exister. Elle est vécue comme un échec obstétrical : c'est un dépistage raté."

Pour Jean-Marie Le Méné, qui a publié l'an dernier La trisomie est une tragédie grecque (Ed. Salvator): "Collectivement, on est de moins en moins prêt à accueillir les trisomiques parce qu'on estime qu'ils n'auraient pas dû venir au monde. On les désintègre pour ne pas avoir à les intégrer." Alors que leur espérance de vie tend à rejoindre celle de l'ensemble de la population. Et que se pose la question de la prise en charge de toute une génération de trisomiques qui vont, pour la première fois, survivre à leurs parents.

Christel De Taddeo - Le Journal du Dimanche

Dimanche 21 Mars 2010



La Synthèse de presse bioéthique du lundi 22 mars 2010

Etude Entrain : des avancées pour traiter la trisomie 21



Le 21 mars 2010, à l'occasion de la 5ème Journée mondiale de la trisomie 21, la Fondation Jérôme Lejeune a fait part des avancées prometteuses de la recherche au bénéfice des personnes trisomiques. Parue dans la revue PloS One, l'étude Entrain, menée par la Fondation Jérôme Lejeune et son centre de consultation médicale avait pour objectif d'évaluer l'effet d'un traitement à l'acide folinique - un dérivé proche de la vitamine B9 - sur les fonctions intellectuelles de 117 enfants trisomiques âgés de 6 mois à 2 ans et demi. La moitié des patients a été traitée par acide folinique et l'autre moitié par un produit d'aspect identique mais sans activité biologique, un placebo. Les résultats positifs ont montré une amélioration du développement psychomoteur de certains enfants : en un an, les jeunes patients sous placebo ont pris 5,5 mois d'âge de développement alors que ceux sous acide folinique ont pris 6,5 mois, soit un gain supérieur de 9%.

Un autre essai clinique vient de débiter sur une molécule issue du thé vert, la gallate d'épigallocatechine. Cette molécule est aussi candidate pour l'amélioration des capacités intellectuelles des personnes porteuses de trisomie 21. La Fondation Jérôme Lejeune cofinance cette étude menée par le Pr. Mara Diersen, du Centre de régulation génomique de Barcelone.

La Croix 22/03/10 - Gènéthique 22/03/10