



ASSEMBLÉE NATIONALE

13ème législature

médecine

Question écrite n° 45125

Texte de la question

M. Jacques Remiller appelle l'attention de Mme la ministre de l'enseignement supérieur et de la recherche sur la célébration du cinquantenaire de la découverte de la trisomie 21 par le professeur Jérôme Lejeune, Marthe Gautier et Raymond Turpin. Cette découverte a rendu l'espoir à des milliers de parents d'enfants handicapés car elle laissait présager la découverte d'un futur traitement permettant de guérir ce handicap. Malheureusement, certaines craintes exprimées alors par le Professeur Lejeune, s'avèrent, aujourd'hui, une triste réalité : « C'est un crève-cœur, on va utiliser notre découverte pour les supprimer. Je n'ai qu'une solution pour les sauver, c'est de les guérir ». Une récente étude de l'INSERM confirme ces craintes. Elle révèle que la plupart des femmes ne sont pas conscientes des implications possibles du dépistage de la trisomie 21. 40 % des femmes enceintes qui ont eu une échographie et un dosage sanguin n'ont pas conscience qu'elles pourraient être confrontées à un moment donné à la décision de ne pas poursuivre leur grossesse. En effet, aujourd'hui, la priorité est mise sur les diagnostics prénataux. Le manque d'information préalable et d'accompagnement lors de ce dépistage ne permet pas à la femme enceinte de prendre une décision éclairée face au risque d'une fausse couche ou d'une décision, grave, d'interruption médicale de grossesse. En cette année 2009 qui honore la mémoire du Professeur Lejeune, reconnu par la communauté scientifique internationale, il nous est encore possible d'espérer que tant d'années consacrées au progrès humain et au respect de la vie, ne restent pas lettre morte mais continuent, malgré les obstacles, à porter du fruit. C'est pourquoi il lui demande de bien vouloir lui indiquer les moyens qu'elle envisage de proposer afin de mettre en place une véritable politique publique de recherche thérapeutique concernant la trisomie 21.

Texte de la réponse

Depuis les travaux fondateurs du professeur Lejeune menés il y a cinquante ans, de nombreux progrès ont été accomplis dans la connaissance des bases génétiques de la trisomie 21. Grâce au séquençage du chromosome 21, il est désormais établi qu'environ 300 gènes sont présents dans la région chromosomique impliquée dans le handicap. Certaines protéines, produits de ces gènes, font l'objet de recherches spécifiques, notamment en raison de leur rôle dans le développement et le fonctionnement cérébral. Des publications récentes laissent penser que l'on peut inhiber ces protéines, et ainsi améliorer le déficit cognitif et la qualité de vie des patients atteints de trisomie 21, et soulager les familles confrontés au problème de leur prise en charge. En particulier, des chercheurs de l'université Paris-VII et du Centre national de la recherche scientifique (CNRS) sont parmi les équipes pionnières dans ce domaine. L'Association française de recherche sur la trisomie 21 et la fondation Lejeune sont particulièrement actives sur tous les fronts de la lutte contre les conséquences du handicap. Indépendamment des progrès de la recherche fondamentale en santé, des progrès sont réalisés et doivent se poursuivre sur les conditions d'accueil, de scolarisation et d'insertion dans la vie active des personnes atteintes par la trisomie 21. La France a mis sur pied un plan de santé publique pour lutter contre le handicap, dans lequel s'insèrent les recherches sur la trisomie 21. Il est vrai que les travaux du professeur Lejeune ont conduit en parallèle à mettre en place le diagnostic prénatal de ce handicap, ce diagnostic étant maintenant généralisé avec l'introduction d'un test sanguin proposé depuis 1997 à toutes les femmes enceintes. La décision

d'avoir recours à une interruption médicale de grossesse (IMG) en cas de confirmation de trisomie 21 est prise en conscience entre la femme et l'équipe médicale dans des conditions explicitement encadrées par la loi. Il est important de s'assurer, comme l'a souligné une étude récente de l'INSERM, que le principe de décision éclairée est respecté et encouragé. À cet égard, des efforts doivent être faits concernant la qualité de l'information et de l'accompagnement au moment du dépistage et de la prise de décision éventuelle d'IMG. Il est important néanmoins de préciser que dans le cadre du dépistage précoce ni le dosage sanguin ni l'échographie ne présentent des risques de fausse couche, et que la généralisation du dépistage précoce est en ce sens, un progrès.

Données clés

Auteur : [M. Jacques Remiller](#)

Circonscription : Isère (8^e circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 45125

Rubrique : Recherche

Ministère interrogé : Enseignement supérieur et recherche

Ministère attributaire : Enseignement supérieur et recherche

Date(s) clé(e)s

Question publiée le : 24 mars 2009, page 2716

Réponse publiée le : 16 juin 2009, page 5893