

## Une avancée scientifique encourageante permet de mieux appréhender la trisomie 21



Article rédigé par *Le Salon Beige*, le 13 septembre 2019

Source [Le Salon beige]

Tandis que les apprentis-sorciers de l'assemblée nationale légifèrent pour savoir à quelle sauce pharmaceutique les embryons seront sacrifiés, la Fondation Jérôme Lejeune [nous annonce](#) une bonne nouvelle :

Avec le soutien de la Fondation Jérôme Lejeune, l'équipe de pharmacologie de l'Université de Fribourg en Suisse, menée par le Professeur Csaba Szabo, publie une importante étude sur la trisomie 21. Les travaux sont publiés dans la revue *Proceedings of the National Academy of Science* en date du 2 septembre 2019.

Depuis de nombreuses années, des chercheurs explorent le rôle joué par la surexpression du gène CBS (Cystathionine beta synthase) situé sur le chromosome 21, et ses effets sur la concentration de sulfure d'hydrogène (H<sub>2</sub>S) intracellulaire. Ils pourraient être en partie responsable du retard mental chez les personnes touchées par une trisomie 21. Cette hypothèse qui avait été évoquée en son temps par le Professeur Jérôme Lejeune puis analysée et publiée en 2003 par le Professeur Pierre Kamoun (Hôpital Necker-Enfants malades, Paris, ancien président du Conseil scientifique de la Fondation Jérôme Lejeune) vient d'être confirmée par l'équipe de pharmacologie de l'Université de Fribourg en Suisse, menée par le Professeur Csaba Szabo, expert mondial reconnu pour ses travaux sur l'H<sub>2</sub>S.

L'article publié dans la revue PNAS (Proceedings of the National Academy of Science) démontre que la surexpression du gène CBS et la toxicité du gaz H<sub>2</sub>S produit en excès sont responsables de certains troubles neurocognitifs et autres effets délétères liés à la trisomie 21.

L'équipe du Professeur Szabo à l'occasion d'études réalisées sur des cellules de personnes porteuses d'une trisomie 21 a confirmé que ces cellules produisent un taux anormalement élevé et toxique de gaz intracellulaire l'H<sub>2</sub>S (sulfure d'hydrogène). Ce taux anormal de H<sub>2</sub>S a pour conséquence un dysfonctionnement des mitochondries (principale organelle intracellulaire produisant de l'énergie dans la cellule) et donc une production d'énergie intracellulaire insuffisante. Il est déjà connu que les cellules humaines de personnes avec trisomie 21 fonctionnent plus difficilement que chez des personnes sans anomalie chromosomique. Le Professeur Szabo et son équipe viennent de constater que la suppression de la production d'H<sub>2</sub>S via l'inhibition (mise sous silence) de cette enzyme CBS en laboratoire sur des cellules humaine vivantes normalise les taux de H<sub>2</sub>S intracellulaire et restaure la capacité de production de l'énergie. Une extrapolation de ces résultats en inhibant la production de H<sub>2</sub>S en particulier dans les cellules neuronales pourrait améliorer la fonction neuronale et cognitive des personnes atteintes par la trisomie 21 (syndrome de Down). Ceci ouvre, tout en restant prudents, de nouvelles voies vers le traitement de certains effets de la trisomie 21 (syndrome de Down) avec potentiellement de nouvelles études cliniques à venir pour améliorer les conditions de vie des personnes avec trisomie 21.

Grâce au soutien financier de la Fondation Jérôme Lejeune et de l'Université de Fribourg (Suisse), l'équipe du Professeur Csaba Szabo poursuit ses travaux de recherche d'inhibiteurs pharmacologiques de l'enzyme CBS visant à restaurer la fonction cellulaire chez les personnes porteuses d'une trisomie 21 et envisager ainsi un développement thérapeutique.

La trisomie 21 (syndrome de Down) touche environ une naissance sur mille, affectant plus de 5 millions de personnes dans le monde. la Fondation Jérôme Lejeune, reconnue d'utilité publique depuis 1996, agit pour

les personnes atteintes de déficiences intellectuelles d'origine génétique. Au service des malades et de leur famille, la Fondation Jérôme Lejeune poursuit trois objectifs : chercher, soigner, défendre.