



Surdosage génétique et comorbidités au début de la vie dans la trisomie 21



Le présent projet a bénéficié d'un financement au titre du programme-cadre de l'Union européenne pour la recherche et l'innovation „Horizon 2020“ dans le cadre de la convention de subvention n° 848077

A young girl with light brown hair is smiling and holding a small white flower to her nose. A large blue circular graphic with a white border is overlaid on the right side of the image, containing the title text. The background is a soft-focus blue and white scene, possibly outdoors.

Elucider le lien entre déficience intellectuelle, obésité et autres comorbidités

POURQUOI CELA EST-IL IMPORTANT?

La trisomie 21 est la forme génétique de déficience intellectuelle la plus répandue dans le monde, avec une incidence de 1 naissance sur 1000, touchant plus de 5 millions de personnes. Elle se caractérise par une copie supplémentaire du chromosome 21 humain (trisomie 21). Au sein de la population européenne, la prévalence de la trisomie 21 reste élevée en raison de l'augmentation de l'âge maternel et du manque de suivi prénatal dans certaines populations. De plus, avec une espérance de vie plus grande, les personnes porteuses de trisomie 21 représentent une part de plus en plus importante de la population qu'il est nécessaire d'étudier afin d'améliorer leur prise en charge médicale.

Certaines conditions mentales et physiques, telles que la déficience intellectuelle et l'obésité, apparaissent à une fréquence beaucoup plus élevée chez les personnes

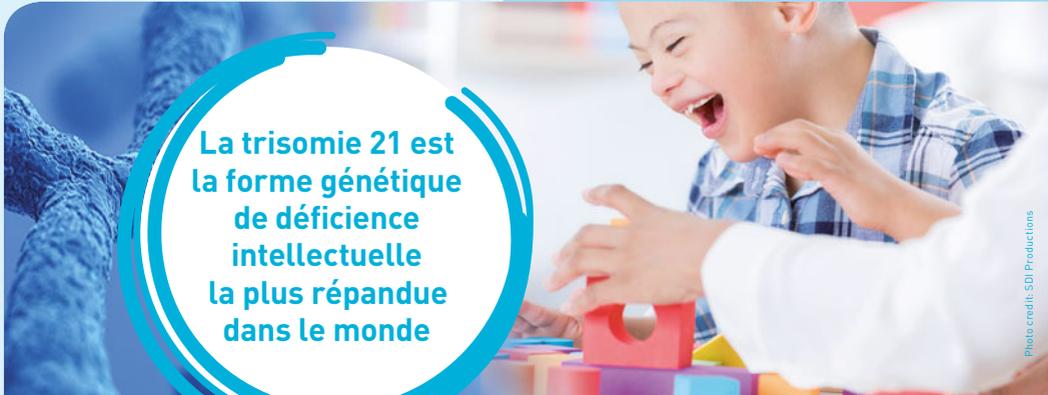
avec une trisomie 21 par rapport à la population générale. L'obésité chez les personnes avec une trisomie 21 augmente également leur risque de développer une apnée obstructive du sommeil (un trouble respiratoire potentiellement mortel), une dyslipidémie (une quantité anormale de lipides dans le sang), une hyperinsulinémie, un diabète de type 2 et des problèmes de marche.

Malgré sa complexité, la cause génétique de la trisomie 21 est claire: les gènes du chromosome 21 sont présents en surdose (3 copies au lieu de 2). Aussi comprendre les causes sous-jacentes et les voies biologiques de ces affections est donc d'une importance majeure pour améliorer la santé des personnes porteuses de trisomie 21. Avec cette étude nous voulons démêler les mécanismes sous-jacents de l'obésité et d'autres comorbidités.

IMPACT MONDIAL REEL

GO-DS21 utilise des données précliniques et cliniques nouvellement générées de cohortes cliniques existantes en plus de nouvelles données générées. Les sources de données proviennent du „réseau de comorbidités de la trisomie 21” qui comprend des données de cohortes du Royaume-Uni (plus de 6 000 cas), de France, d’Espagne et de trois autres centres cliniques européens. Outre l’ensemble de ces données cliniques, GO-DS21 étudie des hypothèses pertinentes pour le projet à partir de modèles animaux précliniques pour une meilleure compréhension de la trisomie 21. Nous étudions comment des facteurs intrinsèques (génétiques et liés aux voies de transmission) et extrinsèques (environnementaux et épigénétiques) conduisent à des comorbidités communes. Les résultats du projet pourront également s’appliquer aux personnes avec d’autres types de déficience intellectuelle.

- Nouveaux biomarqueurs pour un diagnostic précis et précoce
- Nouvelles thérapies innovantes et nouvelles orientations cliniques nationales et internationales
- Prévention et meilleure prise en charge de l’obésité
- Amélioration de la gestion des déficiences intellectuelles
- Surveillance renforcée grâce à des mesures cliniques et des biomarqueurs de fluides
- Meilleure compréhension de l’interaction entre l’obésité et les troubles cognitifs
- Visibilité et sensibilisation accrues à la trisomie 21 et à la recherche qui s’y rapporte



**La trisomie 21 est
la forme génétique
de déficience
intellectuelle
la plus répandue
dans le monde**



NOTRE VISION

GO-DS21 vise à identifier et à valider de nouveaux mécanismes sous-jacents responsables de comorbidités observées dans la trisomie 21, principalement la déficience intellectuelle et l'obésité. Les personnes avec une trisomie 21 présentent souvent une combinaison de troubles mentaux (déficience intellectuelle, autisme ou troubles affectifs) et d'altérations physiques (anomalies cardiaques et hématologiques, obésité et anomalies gastro-intestinales).

À plus grande échelle, notre recherche permettra non seulement de mieux comprendre ces comorbidités dans la trisomie 21, mais aussi d'élucider le lien entre l'obésité et les troubles mentaux dans la population générale. L'obésité est un facteur de risque majeur pour de nombreuses maladies chroniques, contribuant à la mort de plus de 2,8 millions de personnes chaque année.

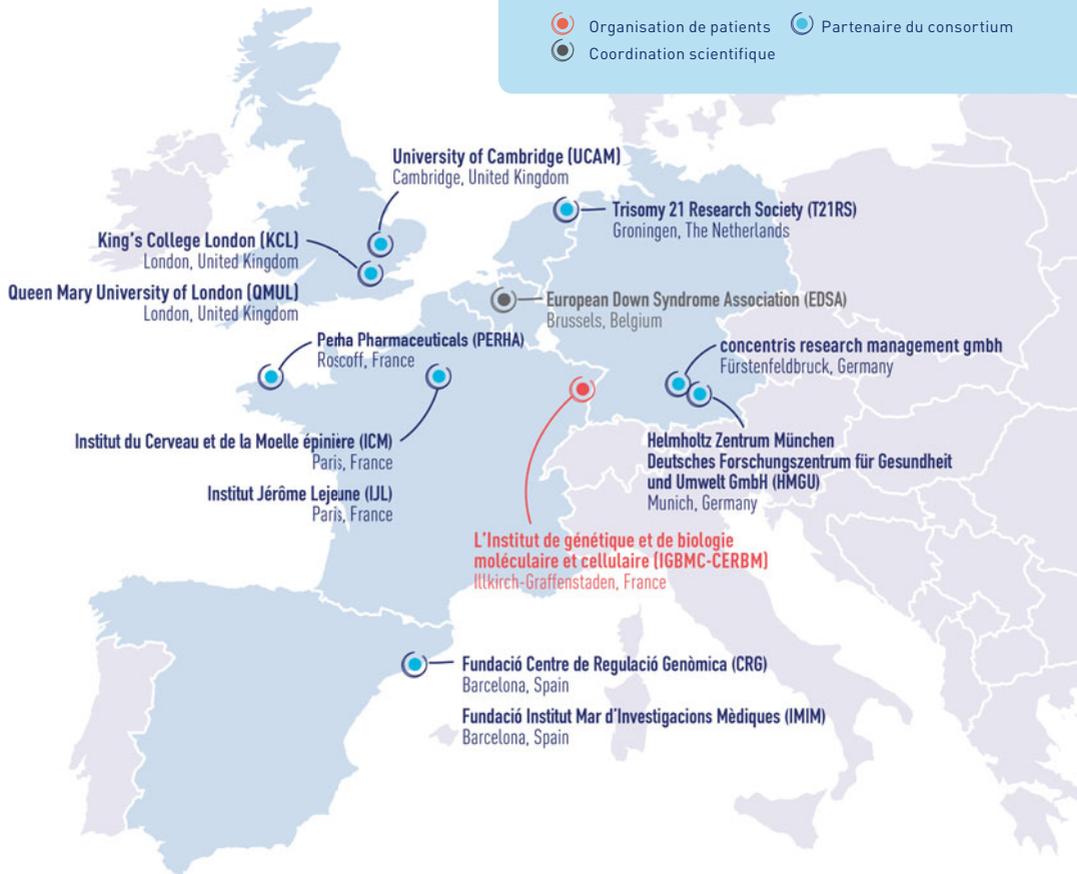
De plus, l'obésité est souvent liée à un trouble cognitif, et augmente de façon spectaculaire dans les populations avec une déficience intellectuelle.

Ce projet de recherche avec une approche innovante et interdisciplinaire réunit des chercheurs fondamentaux et cliniques ainsi que des experts en physiopathologie, en bio-informatique et en intelligence artificielle. Go-DS21 s'efforce d'améliorer le diagnostic, le pronostic et le traitement précoces des affections qui coexistent dans la trisomie 21. Nous établirons de nouvelles recommandations cliniques et identifierons des interventions nouvelles et bien ciblées en début de vie pour prévenir ou au moins minimiser le développement de l'obésité dans le contexte de la déficience intellectuelle. Ces recommandations pourront également avoir des applications dans la population générale.

CONSORTIUM DE RECHERCHE

12 institutions et 1 organisation de patients de 6 pays avec une expertise combinée en analyse fonctionnelles (physiologie, cognition) humain et murin, en biologie moléculaire et en modélisation Informatique

- Organisation de patients
- Partenaire du consortium
- Coordination scientifique



GO-DS21 EN QUELQUES MOTS

Titre complet du projet	Surdosage génétique et comorbidités au début de la vie dans la trisomie 21
Date de début	01 janvier 2020
Durée	60 mois (5 ans)
Participants	12 institutions et 1 organisation de patients de 6 pays européens
Financement de la CE	6 millions d'euros

Site web du projet



CONTACT

Coordination scientifique

Dr. Yann Hérault IGBMC-CERBM,
Illkirch-Graffenstaden, France
herault@igbmc.fr

Gestion de projet

Andrea Wohner
concentris research management gmbh
Fürstentfeldbruck, Germany
andrea.wohner@concentris.de

Suivez-nous sur Twitter:

