

BELGISCHE KAMER VAN
VOLKSVERTEGENWOORDIGERS

CHAMBRE DES REPRÉSENTANTS
DE BELGIQUE

13 mei 2015

13 mai 2015

VOORSTEL VAN RESOLUTIE

over de aanpak van trisomie 21

(ingediend door de heer David Clarinval c.s.)

PROPOSITION DE RÉSOLUTION

relative à la prise en charge de la trisomie 21

(déposée par M. David Clarinval et consorts)

N-VA	:	Nieuw-Vlaamse Alliantie
PS	:	Parti Socialiste
MR	:	Mouvement Réformateur
CD&V	:	Christen-Democratisch en Vlaams
Open Vld	:	Open Vlaamse liberalen en democraten
sp.a	:	socialistische partij anders
Ecolo-Groen	:	Ecologistes Confédérés pour l'organisation de luttes originales – Groen
cdH	:	centre démocrate Humaniste
VB	:	Vlaams Belang
PTB-GOI	:	Parti du Travail de Belgique – Gauche d'Ouverture
FDF	:	Fédéralistes Démocrates Francophones
PP	:	Parti Populaire

Afkortingen bij de nummering van de publicaties:

DOC 54 0000/000:	Parlementair document van de 54 ^e zittingsperiode + basisnummer en volgnummer
QRVA:	Schriftelijke Vragen en Antwoorden
CRIV:	Voorlopige versie van het Integraal Verslag
CRABV:	Beknopt Verslag
CRIV:	Integraal Verslag, met links het definitieve integraal verslag en rechts het vertaald beknopt verslag van de toespraken (met de bijlagen)
PLEN:	Plenum
COM:	Commissievergadering
MOT:	Moties tot besluit van interpellaties (beigekleurig papier)

Abréviations dans la numérotation des publications:

DOC 54 0000/000:	Document parlementaire de la 54 ^e législature, suivi du n° de base et du n° consécutif
QRVA:	Questions et Réponses écrites
CRIV:	Version Provisoire du Compte Rendu intégral
CRABV:	Compte Rendu Analytique
CRIV:	Compte Rendu Intégral, avec, à gauche, le compte rendu intégral et, à droite, le compte rendu analytique traduit des interventions (avec les annexes)
PLEN:	Séance plénière
COM:	Réunion de commission
MOT:	Motions déposées en conclusion d'interpellations (papier beige)

Officiële publicaties, uitgegeven door de Kamer van volksvertegenwoordigers

Bestellingen:
Natieplein 2
1008 Brussel
Tel.: 02/ 549 81 60
Fax: 02/549 82 74
www.dekamer.be
e-mail: publicaties@dekamer.be

De publicaties worden uitsluitend gedrukt op FSC gecertificeerd papier

Publications officielles éditées par la Chambre des représentants

Commandes:
Place de la Nation 2
1008 Bruxelles
Tél.: 02/ 549 81 60
Fax: 02/549 82 74
www.lachambre.be
courriel: publications@lachambre.be

Les publications sont imprimées exclusivement sur du papier certifié FSC

TOELICHTING

DAMES EN HEREN,

1. Aard en effecten van trisomie 21

Trisomie 21 of het syndroom van Down is een erfelijke geestesziekte. Op wereldvlak vormt trisomie 21 de eerste oorzaak van geestelijk onvermogen van genetische oorsprong.

De aandoening werd voor het eerst officieel beschreven door *sir* Langdon Down, die een aantal fysieke en cognitieve kenmerken had opgesomd die karakteristiek zijn voor de groep van mensen met trisomie 21.

Pas in de jaren '50 ontdekken Marthe Gautier, Jérôme Lejeune en hun team de genetische oorsprong van het syndroom, dat wil zeggen de aanwezigheid van een extra chromosoom op paar 21 in de genen van de mensen met die beperking.

De mens heeft in de kern van elke cel een verzameling genen in de vorm van DNA, dat een spiraalvormige keten is bestaande uit een reeks eiwitten. Elke specifieke sequentie van die eiwitten vormt een gen. DNA is het materiaal waaruit de chromosomen zijn samengesteld.

Elk individu bezit standaard 23 paar chromosomen, waarvan de ene helft wordt geërfd van de vader en de andere helft van de moeder.

Bij trisomie 21 bestaat het 21^{ste} chromosoom in drievoud in plaats van in tweevoud.

Meestal komt het overvloedige chromosoom van de moeder en verschijnt het als de cel zich tijdens de meiose (celdeling waarbij eicellen of zaadcellen worden geproduceerd) abnormaal deelt.

Die ontdekking was een doorbraak, omdat men de symptomen van die aandoening, het fenotype, kon koppelen aan het daaraan verbonden genetische probleem, het genotype.

Er bestaan verschillende vormen van trisomie 21:

— vrije (of volledige) trisomie: alle cellen hebben een chromosoom te veel; dat komt het meeste voor (prevalentie 93 %);

DÉVELOPPEMENTS

MESDAMES, MESSIEURS,

1. Nature et effets de la trisomie 21

La trisomie 21 ou syndrome de down est une maladie génétique de l'intelligence. Elle est la première cause mondiale de déficit intellectuel d'origine génétique.

Cette maladie a officiellement été décrite la première fois par Sir Langdon Down qui avait énuméré quelques caractéristiques physiques et cognitives rassemblant les personnes porteuses de la trisomie 21.

Ce n'est que dans les années 50 que Marthe Gautier, Jérôme Lejeune et leur équipe découvrent l'origine génétique de la maladie, c'est-à-dire la présence excédentaire d'un chromosome dans la paire 21 du patrimoine génétique des personnes malades.

L'être humain possède dans le noyau de chacune de ses cellules son patrimoine génétique sous forme d'ADN, qui est une chaîne hélicoïdale formée d'une succession de protéines. Chaque séquence spécifique de ces protéines forme des gènes. L'ADN est ce qui compose les chromosomes.

Tout individu standard possède 23 paires de chromosomes, dont la moitié est héritée du père et la seconde moitié de la mère.

Dans le cas d'une trisomie 21, le 21^e chromosome, au lieu d'exister en double, existe en triple.

En général, le chromosome excédentaire est d'origine maternelle et est apparu lors d'une division "anormale" au cours de la méiose (division cellulaire produisant les ovules ou spermatozoïdes).

Ce fut une découverte capitale car on pouvait relier les symptômes de la maladie, le phénotype, au problème génétique lié, le génotype.

Différentes formes de trisomie 21 existent:

— la trisomie homogène libre: toutes les cellules possèdent un chromosome excédentaire; il s'agit du cas le plus fréquent, avec une prévalence de 93 %;

— mozaïektrisomie: een bepaald percentage cellen is getroffen, afhankelijk van het tijdstip waarop de celdeling “abnormaal” verloopt (prevalentie 2 %);

— translocatietrisomie: het karyotype wordt gekenmerkt door twee chromosomen 21 en een derde chromosoom 21 dat aan een ander chromosoom is vastgehecht (prevalentie 5 %).

De symptomen van trisomie 21 variëren en komen niet altijd met dezelfde intensiteit bij de patiënten voor; zij evolueren ook naar gelang van de leeftijd¹.

Een korte, niet exhaustieve opsomming:

— een altijd aanwezige, lichte tot matige verstandelijke handicap;

— specifieke fysieke kenmerken: vorm van het hoofd, amandelvormige ogen, weinig uitgesproken neusbasis, één enkele dwarse handlijn, een dikke tong (macroGLOSSIE);

— een verlaagde bloeddruk en hypermobiele gewrichten;

— aangeboren hartafwijkingen in 60 % van de gevallen (ASD, VSD,...);

— aangeboren cataract of glaucoom;

— aanleg voor aandoeningen als kinderleukemie, buikholteziekten, Alzheimer,...;

— depressies...;

Trisomie 21 gaat dus meestal gepaard met een reeks gerelateerde aandoeningen of afwijkingen die een ernstige en zorgvuldige medische opvolging vereisen.

Gelukkig is de levensverwachting van trisomie 21-patiënten de voorbije dertig jaar gestegen van 25 jaar tot boven 50-60 jaar, dankzij de medische behandeling van aan trisomie gelieerde complicaties.

Die verlenging van de verwachte levensduur gaat uiteraard gepaard met een duidelijke verbetering van de leefomstandigheden van mensen met trisomie 21 en hun naasten, maar ze zorgt ook voor een betere maatschappelijke integratie.

Het meest beperkende symptoom van de ziekte, dat mensen met trisomie hoe dan ook belet zich ten volle

— la trisomie en mosaïque: un certain pourcentage des cellules est atteint, cela dépend du moment où a eu lieu la division cellulaire “anormale”; on la trouve dans 2 % des cas;

— la trisomie par translocation: le caryotype est caractérisé par 2 chromosomes 21 et un troisième chromosome 21 transposé (“soudé”) à un autre chromosome; cela représente 5 % des cas.

Les symptômes de la trisomie 21 sont variés et pas toujours présents avec la même intensité chez les malades, ils évoluent également avec l’âge du patient¹.

Citons, de manière non exhaustive:

— un handicap mental toujours présent de façon légère à modérée;

— des caractéristiques physiques spécifiques: forme de la tête, yeux en amande, racine du nez peu marquée, un seul pli palmaire, une langue épaisse (macroGLOECIE)...;

— une hypotonie, une hyperlaxité ligamentaire;

— des maladies cardiaques congénitales dans 60 % des cas (cia, civ,...);

— des cataractes ou glaucomes congénitaux;

— des prédispositions à des maladies comme la leucémie infantile, les maladies coeliaques, Alzheimer,...;

— des dépressions...;

La trisomie 21 est donc la majorité du temps accompagnée d’un cortège de maladies ou malformations liées qui nécessitent un suivi médical lourd et consciencieux.

Fort heureusement, l’espérance de vie des personnes trisomiques est passée de 25 ans à plus de 50-60 ans en 30 ans grâce aux traitements médicaux des complications associées à la trisomie 21.

Cette augmentation de l’espérance de vie s’accompagne évidemment d’une nette amélioration des conditions de vie de la personne atteinte de trisomie 21 et de son entourage, mais cela permet également une meilleure intégration dans la société.

Le symptôme le plus handicapant de la maladie, empêchant le plus certainement à la personne trisomique

¹ *Trisomie 21, Guide à l’usage des familles et de leur entourage*, Institut Lejeune, Bash, 2006.

¹ *Trisomie 21, Guide à l’usage des familles et de leur entourage*, Institut Lejeune, Bash, 2006.

en vrijuit te ontplooiën in de samenleving, is ongetwijfeld het intellectuele tekort dat veroorzaakt wordt door de cognitieve moeilijkheden die deze patiënten ervaren (geheugen-, leer- en taalprobleem).

Toch is, dankzij de vroege stimulering die wordt aanbevolen voor pasgeborenen met trisomie, het gemiddelde IQ in twintig jaar tijd toegenomen met 20 punten, waardoor de patiënten een levensniveau halen dat minstens een gedeeltelijke autonomie mogelijk maakt.

De volgende stap bestaat er natuurlijk in die personen in staat te stellen hun intellectuele vaardigheden volop te benutten en hun IQ nog te verhogen, zodat ze volledig autonoom kunnen functioneren.

2. De behandeling van trisomie 21

Wanneer een kind geboren wordt met trisomie 21, moeten tal van acties worden ondernomen opdat het kind optimale kansen krijgt om zich correct te ontwikkelen.

De eerste actie houdt in dat de baby met trisomie 21 al vroeg wordt gestimuleerd.

Het wordt sterk aangeraden om de patiënt zodra mogelijk te laten begeleiden door een psychomotorisch therapeut of een kinesitherapeut en een logopedist.

Het werk van de kinesitherapeut heeft tot doel de effecten van de verlaagde bloeddruk en de hypermobile gewrichten, met motorische en psychomotorische stoornissen tot gevolg, te milderen. Zo zal het kind de standaarddoelstellingen van de motorische ontwikkeling (kruipen, grijpen, stappen,...) bereiken en de achterstand ten opzichte van een "normaal" kind verkleinen. Op termijn zal de psychomotorische opvolging bovendien voorkomen dat motorische problemen opduiken die verband houden met de aangeboren hypermobiliteit van de gewrichten.

De psychomotorisch therapeut moet eens per week worden ingeschakeld. Zijn behandeling is er een op lange termijn.

De logopedische begeleiding zal het kind allereerst helpen bij zijn zuig- en slikproblemen die te wijten zijn aan de aangeboren macroglossie en aan de typische "spitsboogvorm" van het gehemelte van de baby.

Macroglossie en de vorm van het gehemelte leiden er tevens vaak toe dat de tong protusie vertoont (de tong

de se réaliser le plus pleinement et en pleine liberté dans la société, est sans conteste le déficit intellectuel causé par les difficultés cognitives rencontrées par ces malades (problèmes de mémoire, d'apprentissage et de langage).

Cependant, en 20 années, grâce aux stimulations précoces recommandées aux nouveaux nés trisomiques, le QI moyen a augmenté de 20 points, permettant aux malades d'atteindre un niveau de vie permettant, au minimum, une autonomie partielle.

L'étape suivante est bien évidemment de permettre à ces personnes de pouvoir jouir pleinement de leurs capacités intellectuelles et d'augmenter encore leur QI, de façon à atteindre une autonomie complète.

2. La prise en charge de la trisomie 21

Lorsqu'un enfant naît avec une trisomie 21, une multitude d'actions sont à développer afin de lui offrir le plus de chances possible de se développer correctement.

La première consiste à offrir au bébé porteur d'une trisomie 21 une stimulation précoce.

Dès que possible, il est fortement conseillé que le patient soit suivi par un psychomotricien ou kinésithérapeute et un logopède.

Le travail kinésithérapique a pour objectif de pallier les effets de l'hypotonie et de l'hyperlaxité ligamentaire du patient entraînant des troubles moteurs et psychomoteurs. Ainsi, l'enfant pourra atteindre les objectifs standards de développement moteur (4 pattes, préhension, marches,...) en diminuant les retards par rapport à un enfant dit "normal". De plus, le suivi psychomoteur permettra, dans le temps, la non apparition de problèmes moteurs associés à la laxité ligamentaire congénitale.

Le psychomotricien devra intervenir à raison d'une fois par semaine. Il s'agit d'une prise en charge à long terme.

Le suivi logopédique l'aidera tout d'abord dans ses problèmes de succion et de déglutition dus à sa macroglossie congénitale ainsi que la forme particulière du palais du bébé, plus en ogive.

La macroglossie et la forme du palais provoquent aussi, souvent, un problème de protusion linguale (langue

komt uit de mond). Aangezien de tongstand daardoor niet correct is, leidt zulks tot ernstige spraakproblemen.

Al deze symptomen worden ook logopedisch behandeld, opdat de patiënt zich beter verstaanbaar kan maken.

Voorts helpt de logopedist de patiënt bij zijn ontwikkeling in de voortalige periode en volgt hij kinderen met trisomie bij het leren lezen en rekenen, wat de inschakeling in het schoolse en het sociale leven ten goede komt. De patiënten krijgen een langdurige logopedische behandeling a rato van één behandeling per week.

Deze behandelingen worden gedetailleerd omschreven in het werk van Monique Cuilleret².

Het is bewezen dat het IQ van patiënten die een dergelijke vroegtijdige stimulatie hebben gekregen, 20 tot 30 punten hoger ligt dan dat van patiënten zonder een dergelijke behandeling.

Patiënten met trisomie 21 moeten hoogstwaarschijnlijk levenslang kinesitherapeutisch en logopedisch worden gevolgd.

Aangezien de ziekte gepaard gaat met een waslijst van gezondheidsproblemen, komen patiënten met trisomie 21 hun leven lang geregeld in contact met de medische wereld (leukemie, coeliakie, Alzheimer enzovoort).

Er moet worden voorzien in een strikte opvolging van de gezondheidstoestand van dergelijke patiënten.

3. Toegankelijkheid van de logopedische behandeling

Er rijst een zeer specifiek probleem inzake de terugbetaling van monodisciplinaire logopedische verstrekkingen: het RIZIV betaalt de revalidatie in geval van taalontwikkelingsstoornissen immers alleen terug als de patiënt geen intelligentiestoornis vertoont (dit houdt in dat zijn totaal IQ 86 of meer moet zijn, gemeten aan de hand van een individuele test).

Door deze willekeurig bepaalde IQ-grens komen veel kinderen niet in aanmerking voor een — nochtans noodzakelijke — logopedische behandeling.

Volgens de beroepsmensen en de actoren in het veld is een dergelijke behandeling net helemaal afgestemd

qui sort de la bouche). Cela entraîne une mauvaise position de la langue, provoquant de fortes difficultés de locution.

Tous ces symptômes seront également traités par le traitement logopédique, ce qui permettra au patient de mieux se faire comprendre.

Ensuite, le logopède interviendra dans les acquisitions prélangagières du patient et suivra l'enfant trisomique pour l'aider à l'apprentissage de la lecture et du calcul, ce qui favorisera son insertion scolaire et sociale. La prise en charge logopédique se fait à long terme, à raison d'une séance hebdomadaire.

Ces traitements sont amplement décrits dans l'ouvrage de Monique Cuilleret².

La mise en place de telles stimulations précoces ont permis de faire gagner de 20 à 30 points de QI aux personnes en bénéficiant, en comparaison avec des personnes non suivies.

Un patient atteint de trisomie 21 devra plus que probablement avoir un suivi kynésithérapique et logopédique tout au long de son existence.

Étant donné tous les problèmes de santé associés à la maladie, un patient atteint de trisomie 21 aura tout au long de son existence un contact régulier avec le monde médical (leucémie, maladie coeliaque, Alzheimer,.....).

Un suivi rigoureux de son état de santé est à mettre en place.

3. L'accessibilité des prestations logopédiques

Un problème très spécifique se pose pour les remboursements des prestations logopédiques monodisciplinaires. L'INAMI n'intervient dans la rééducation des troubles du développement du langage qu'en l'absence d'un trouble de l'intelligence (QI total de 86 ou plus mesuré par un test individuel).

Cette limitation de QI, arbitraire, prive nombre d'enfants d'un traitement de logopédie, pourtant indispensable.

Selon les professionnels et acteurs de terrain, ce type de traitement est justement tout à fait adapté et

² *Trisomie et handicaps génétiques associés — Potentialités, compétences, devenir*, vijfde uitgave, M. Cuilleret, Masson, 2007.

² *Trisomie et handicaps génétiques associés — Potentialités, compétences, devenir*, 5ème édition, M. Cuilleret, Masson, 2007.

op de patiënten met cognitieve problemen, en hebben zij die ook absoluut nodig om die problemen weg te werken.

Deze kinderen moeten logopedisch worden ondersteund om de grondslagen van taal en communicatie te verwerven.

4. Multidisciplinair consult

De zorg voor een kind met trisomie 21 blijkt een echte lijdensweg voor de betrokken gezinnen, die de ene specialist na de andere moeten raadplegen. Sommige ziekenhuizen hebben werk gemaakt van een multidisciplinair consult voor kinderen met trisomie. In dat consult worden de jonge patiëntjes op alomvattende en coherente wijze gevolgd. Dit consult biedt het voordeel dat de kinderen worden begeleid via een netwerk van competenties.

Zo hebben de *Cliniques universitaires Saint-Luc* sinds 2001 een multidisciplinair, gespecialiseerd medisch consult opgezet.

5. Neurocognitieve interventie op kinderen die drager zijn van een trisomie 21-gen

In zijn publicatie "*Au-delà de l'aide: nécessité, faisabilité et utilité d'une intervention neurocognitive avec les enfants porteurs d'une trisomie 21*"³ beschrijft professor Rondal de noodzaak van een vroegtijdige en volgehouden cognitieve interventie die rechtstreeks op het trisomie 21-patiëntje wordt toegepast door gekwalificeerde beroepsbeoefenaars binnen gespecialiseerde centra. Die interventie zou de ontwikkelingsachterstand significant kunnen verminderen en aldus zorgen voor een betere integratie van die kinderen op school, in de maatschappij en later ook op de werkvloer.

Die interventie heeft betrekking op zowel het schrijven en het spreken als het kortetermijngeheugen. De cognitieve interventie moet erop gericht zijn de talige communicatie en de geheugencapaciteiten te optimaliseren.

Volgens professor Rondal worden dergelijke interventies al een twintigtal jaar toegepast in de Verenigde Staten, Canada, Australië, Nieuw-Zeeland en het Verenigd Koninkrijk. Op het Europese continent worden die interventies momenteel voorbereid of zijn ze sinds enkele jaren in gebruik, met name in Spanje, Duitsland, Ierland, Kroatië en Italië.

indispensable aux personnes ayant des problèmes cognitifs, afin de pallier ou de corriger ces problèmes.

Ces enfants ont besoin d'un support logopédique pour acquérir les bases du langage et de la communication.

4. Consultation multidisciplinaire

La prise en charge d'un enfant atteint de trisomie 21 s'avère un véritable parcours du combattant pour les familles, qui doivent consulter de nombreux spécialistes. Dans certains hôpitaux, une consultation multidisciplinaire pour enfant trisomique a été développée. Cette consultation propose un suivi global et cohérent aux jeunes patients. Cette consultation a l'avantage de placer l'enfant dans un réseau de compétences.

À titre d'exemple, depuis 2001, les Cliniques Saint-Luc ont créé une consultation médicale multidisciplinaire spécialisée.

5. Intervention neurocognitive chez les enfants porteurs d'une trisomie 21

Dans sa publication "*au-delà de l'aide: nécessité, faisabilité et utilité d'une intervention neurocognitive avec les enfants porteurs d'une trisomie 21*"³, le Professeur Rondal décrit la nécessité d'une intervention de nature cognitive, précoce et continuée, portant directement sur l'enfant atteint de trisomie 21 et menée par des professionnels compétents, au sein de centres spécialisés. Cette intervention serait de nature à réduire significativement les retards de développement et donc de favoriser une meilleure intégration scolaire, sociale et, plus tard, professionnelle chez ces enfants.

Elle porte à la fois sur le langage écrit, le langage oral et la mémoire à court terme. L'intervention cognitive doit concerner l'optimisation de la communication langagière et des capacités mémorielles.

Selon le Professeur Rondal, des interventions de ce type existent aux États-Unis, au Canada, en Australie, en Nouvelle-Zélande et au Royaume-Uni, depuis une bonne vingtaine d'années. Elles sont en cours de réalisation et, dans certains cas, fonctionnent depuis quelques années dans d'autres pays européens, comme l'Espagne, l'Allemagne, l'Irlande, la Croatie et l'Italie.

³ *Journal de l'APEM* — T21, nr. 10.

³ *Journal de l'APEM* — T21n°10.

6. Stand van het onderzoek

Momenteel boekt het medisch onderzoek spectaculaire vooruitgang inzake behandelingen waarmee de cognitieve functies van mensen met trisomie 21 kunnen worden genormaliseerd; een definitieve behandeling is dan ook niet langer ijdele hoop op korte termijn. Het uiteindelijke doel van het onderzoek naar trisomie 21 is de mentale achterstand als gevolg van de aandoening te beperken en zelfs weg te werken.

Het onderzoek naar de behandeling van trisomie 21 zet in de eerste plaats in op een interactie met de eiwitten en de enzymen die de chromosoom 21-genen aanmaken.

Bij de mensen met trisomie 21, die geen twee maar drie exemplaren van chromosoom 21 hebben, zijn er ongeveer 300 genen op overtal. Onder die overtallige genen hebben de onderzoekers er vijf aangetroffen die verband houden met de mentale achterstand, de zogenaamde kandidaat-genen. Momenteel gaan zij na hoe die genen kunnen worden beïnvloed. Sommige genen coderen een enzym dat, wanneer er te veel van wordt aangemaakt, verstoringen teweegbrengt in de biochemische reacties van de cel, tot in de hersenen toe. Enzymen kunnen echter worden geremd (aspirine bijvoorbeeld werkt volgens hetzelfde principe). Het doel is dus in te werken op het gen of op wat het gen aanmaakt (enzym).

Verschillende kandidaat-genen werden geïdentificeerd, onder meer het DYRK1A-gen, dat een enzym codeert en wellicht verband houdt met de mentale achterstand.

Een team in Spanje voert testen uit met een natuurlijke inhibitor van het DYRK1A-enzym, namelijk epigallocatechinegallaat (EGCG). In 2011 werd een klinische proef uitgevoerd; op basis van de positieve bevindingen daarvan werd in 2012 een grootschaligere proef uitgevoerd.

Wellicht speelt ook het CBS-gen (cystathionine beta-synthase) een rol. De teams van de *Fondation Jérôme Lejeune* hebben onlangs een familie van moleculen geïdentificeerd die overexpressie van dat enzym kunnen tegengaan, en hebben een octrooiaanvraag ingediend.

De tweede onderzoekspiste om trisomie 21 te behandelen, bestaat erin de stoornissen op het niveau van de hersenen te corrigeren, met andere woorden de anomalieën van de werking van het centrale zenuwstelsel.

De onderzoekers hebben ontdekt dat een neurotransmitter, GABA (gamma-aminoboterzuur), te actief

6. État de la recherche

On note actuellement des avancées spectaculaires de la recherche médicale sur des traitements permettant de normaliser les fonctions cognitives des personnes atteintes de trisomie 21, de sorte qu'un traitement définitif n'est plus un espoir infondé à court terme. La finalité de la recherche sur la trisomie 21 est de diminuer, voire de supprimer, le retard mental lié à la maladie.

La première voie de recherche en matière de traitement de la trisomie 21 consiste en une interaction avec les productions protéiniques et enzymatiques des gènes du chromosome 21.

Chez les personnes atteintes, qui ont 3 exemplaires du chromosome 21 au lieu de 2, environ 300 gènes sont en surnombre. Parmi les gènes surexprimés, les chercheurs ont trouvé 5 gènes liés à la déficience intellectuelle, des gènes candidats. Ils cherchent à présent les moyens d'agir sur ces gènes. Certains gènes codent une enzyme qui, produite en excès, provoque des perturbations dans les réactions biochimiques de la cellule, y compris au niveau du cerveau. Or, on sait inhiber les enzymes (c'est le principe de l'aspirine, par exemple). On cherche donc à agir sur le gène ou son produit (enzyme).

Plusieurs gènes-candidats ont été identifiés. C'est le cas du gène DYRK1A, qui code une enzyme et qui est vraisemblablement impliqué dans la déficience intellectuelle.

Une équipe en Espagne teste un inhibiteur naturel de l'enzyme DYRK1A, l'EGCG (gallate d'épigallocatechine). Un essai clinique a été mené en 2011 et ses résultats positifs ont conduit à un essai de plus grande envergure, lancé en 2012.

Le gène de la CBS (cystathionine bêta-synthase) est aussi probablement impliqué. Les équipes de la Fondation Jérôme Lejeune ont identifié récemment une famille de molécules capables d'inhiber la surexpression de cette enzyme et ont déposé un brevet.

La deuxième piste de recherche pour traiter la trisomie 21 est de corriger les dysfonctionnements au niveau du cerveau, c'est-à-dire les anomalies du fonctionnement du système nerveux central.

Les chercheurs ont découvert qu'un neurotransmetteur, le GABA (acide gamma-aminobutyrique),

is bij mensen met trisomie en dus zou moeten worden afgeremd. GABA is de belangrijkste inhiberende neurotransmitter van de hersenen: hij vertraagt de activiteit van de neuronen waarop hij inwerkt. Hij kan met benzodiazepines worden geactiveerd; momenteel zoekt men naar moleculen die het tegenovergestelde zouden bewerkstelligen.

Een team van het laboratorium Roche is een klinische proef op trisomiepatiënten aan het opstarten (33 volwassenen van 18 tot 30 jaar) om een molecule te testen die de neurotransmitter GABA zou afremmen.

Er dient te worden opgemerkt dat de Europese Commissie, op Europees niveau, een aanzienlijke financiële steun heeft toegekend aan het onderzoek inzake aneuploidieën, in het raam van het zesde en zevende kaderprogramma voor onderzoek en technologische ontwikkeling. Twee geïntegreerde projecten die in het kader van het 6^{de} kaderprogramma worden gefinancierd, AnEuploidy en MitoCheck, hebben een nieuwe impuls gegeven aan het onderzoek over de moleculaire mechanismen in de aneuploidieën, onder meer wat het downsyndroom betreft. In 2011 kon dankzij de projecten PRECISE en LONGCHROM, die in het kader van het werkprogramma "Ideeën" van het 7^{de} kaderprogramma werden opgestart, de kennis over de aneuploidieën en de gevolgen ervan voor de gezondheid van de mens worden uitgediept. Sindsdien heeft Europa jammer genoeg haar financiële hulp voor dat soort onderzoek laten vallen.

fonctionne trop fortement chez les personnes trisomiques. Il faudrait donc l'inhiber. Le GABA est le principal neurotransmetteur inhibiteur du cerveau: il ralentit l'activité nerveuse des neurones sur lesquels il agit. On sait l'activer avec les benzodiazépines, on cherche aujourd'hui des molécules qui auraient un effet inverse.

Une équipe du laboratoire Roche est en train de démarrer un essai clinique sur des patients trisomiques (33 adultes de 18 à 30 ans) afin de tester une molécule inhibitrice de la neurotransmission GABA.

Notons que, au niveau européen, la commission européenne a octroyé un soutien financier considérable aux travaux de recherche sur les aneuploïdies, au titre des sixième et septième programmes-cadres de recherche et développement technologique. Deux projets intégrés financés dans le cadre du 6^e programme-cadre, AnEuploidy et MitoCheck ont insufflé un élan à la recherche sur les mécanismes moléculaires dans les aneuploïdies et notamment le syndrome de Down. En 2011, des projets lancés dans le cadre du programme de travail "idées" du 7^e programme-cadre, PRECISE et LONGCHROM ont permis d'approfondir la connaissance des aneuploïdies et de leurs conséquences sur la santé humaine. Depuis lors, malheureusement, l'Europe a abandonné son aide financière pour ce type de recherche.

David CLARINVAL (MR)
 Damien THIÉRY (MR)
 Benoît PIEDBOEUF (MR)
 Luc GUSTIN (MR)
 Sybille DE COSTER-BAUCHAU (MR)
 Stéphanie THORON (MR)
 Denis DUCARME (MR)

VOORSTEL VAN RESOLUTIE

DE KAMER VAN VOLKSVERTEGENWOORDIGERS,

A. geeft aan dat het belangrijk is om een correcte informatieverstrekking over trisomie 21 te ondersteunen, teneinde het beeld dat de bevolking over trisomie heeft, op te waarderen en aldus mensen met trisomie 21 beter in de samenleving te integreren;

B. stelt vast dat mensen met trisomie 21 altijd moeten opboksen tegen ongegronde vooroordelen bij de bevolking;

C. stipt aan dat de VN beslist heeft om 21 maart uit te roepen tot Werelddownsyndroomdag, een symbolische datum die verwijst naar de drie 21-chromosomen die aan de basis van het syndroom liggen;

D. wijst erop dat de Belgische gezinnen en verenigingen steun verdienen bij hun acties om aan mensen met trisomie 21 een plaats in de samenleving te geven;

E. geeft aan dat trisomie 21 vaak gepaard gaat met een hele rist ziektes of typische misvormingen die een zware en nauwgezette medische *follow-up* vereisen;

F. wijst erop dat mensen met trisomie 21 specifieke prikkels nodig hebben die hen in staat stellen doeltreffend het cognitieve tekort weg te werken en zo hogere IQ-drempelwaarden te halen waardoor zij autonoom kunnen leven;

G. geeft aan dat vroegtijdige stimulatie mensen met trisomie 21 meer kansen biedt om zich behoorlijk te ontwikkelen;

H. stelt dat multidisciplinaire consulten jonge kinderen met trisomie 21 een alomvattende en samenhangende aanpak bieden;

I. attendeert erop dat logopediesessies onontbeerlijk zijn voor de goede taalkundige en communicatieve ontwikkeling van wie door trisomie 21 is getroffen;

J. stipt aan dat een vroegtijdige en volgehouden cognitieve interventie die rechtstreeks op het kind met trisomie 21 wordt toegepast door vakbekwame beroepsmensen in gespecialiseerde centra, significant de ontwikkelingsachterstand zou kunnen verminderen en dus een betere integratie van die kinderen zou kunnen bevorderen op school, in de samenleving en later ook in het beroepsleven;

PROPOSITION DE RÉSOLUTION

LA CHAMBRE DES REPRÉSENTANTS,

A. considérant qu'il est important de soutenir une information correcte concernant la trisomie 21 afin d'améliorer la perception qu'en a la population et de favoriser ainsi l'insertion des personnes porteuses d'une trisomie 21;

B. considérant que les personnes porteuses de trisomie 21 doivent toujours faire face à des préjugés infondés dans la population;

C. considérant que l'ONU a décidé de reconnaître le 21 mars comme journée mondiale de la trisomie 21, date symbolique faisant référence aux 3 chromosomes 21 à l'origine du syndrome;

D. considérant que les familles belges et les associations méritent un soutien dans les actions qu'elles mènent à propos de la place accordée à la personne atteinte de trisomie 21;

E. considérant que la trisomie 21 est souvent accompagnée d'un cortège de maladies ou de malformations liées qui nécessitent un suivi médical lourd et consciencieux;

F. considérant que les personnes atteintes de trisomie 21 ont besoin de stimulations spécifiques qui leur permettent de pallier au déficit cognitif de façon efficace et, ainsi, d'atteindre des paliers de QI plus élevés leur permettant d'atteindre leur autonomie;

G. considérant que la stimulation précoce donne plus de chances aux personnes atteintes de trisomie 21 pour se développer correctement;

H. considérant que la consultation multidisciplinaire offre aux jeunes enfants atteints de trisomie 21 une approche globale et cohérente;

I. considérant que les prestations de logopédie sont indispensables au bon développement du langage et de la communication de la personne atteinte de trisomie 21;

J. considérant qu'une intervention de nature cognitive, précoce et continuée, portant directement sur l'enfant atteint de trisomie 21 et menée par des professionnels compétents, au sein de centres spécialisés, serait de nature à réduire significativement les retards de développement et donc de favoriser une meilleure intégration scolaire, sociale et, plus tard, professionnelle chez ces enfants;

K. acht het noodzakelijk dat de Belgische Federale Staat het onderzoek naar behandelingen voor trisomie 21 ondersteunt.

VERZOEKT DE REGERING:

1. samen met de patiëntenverenigingen en de betrokken families werk te maken van de erkenning van 21 maart als nationale trisomie 21-dag;

2. in samenwerking met de gemeenschappen en de gewesten bewustmakingscampagnes op te zetten voor een betere inclusie van mensen met trisomie 21;

3. multidisciplinaire consulten voor kinderen met trisomie 21 te ondersteunen en te bevorderen;

4. in het kader van een passende stimulatie die ervoor moet zorgen dat de patiënten autonomie verwerven:

a. te onderzoeken of het mogelijk is aan mensen met een IQ lager dan 86 de terugbetaling toe te staan van de “monodisciplinaire” logopedische verstrekkingen die plaatsvinden overeenkomstig artikel 36 van de nomenclatuur van gezondheidszorgverstrekingen;

b. ten behoeve van kinderen die drager zijn van trisomie 21 diensten voor neurocognitieve rehabilitatie uit te bouwen;

5. het onderzoek naar behandelingen voor trisomie 21 te ondersteunen;

6. het Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg (KCE) op te dragen een studie te verrichten in verband met de alomvattende (medicinale en therapeutische) behandelingen van deze genetische, de intelligentie trekkende ziekte;

7. binnen de Europese Unie het belang te bepleiten van de vrijmaking van geldmiddelen voor het onderzoek naar behandelingen dienaangaande (*AnEUploidy*).

30 maart 2015

K. considérant que l'État fédéral belge doit soutenir la recherche sur les traitements de la trisomie 21.

DEMANDE AU GOUVERNEMENT:

1. de s'associer avec les associations de patients et les familles concernées pour reconnaître le 21 mars comme journée nationale de la trisomie 21;

2. d'effectuer, en collaboration avec les Communautés et Régions, des campagnes de sensibilisation pour une meilleure inclusion de la personne trisomique;

3. de soutenir et de promouvoir les consultations multidisciplinaires pour les enfants atteints de trisomie;

4. dans le cadre d'une stimulation adéquate, en vue de l'acquisition de l'autonomie des patients:

a. d'examiner la possibilité d'accorder pour les personnes ayant un QI inférieur à 86 les remboursements de prestations de logopédie “monodisciplinaire”, dispensées dans le cadre de l'article 36 de la nomenclature des prestations de santé;

b. de développer des services de réhabilitation neurocognitive à l'attention des enfants porteurs d'une trisomie 21;

5. de soutenir la recherche sur les traitements de la trisomie 21;

6. de charger le Centre fédéral d'expertise des soins de santé (KCE) de réaliser une étude sur les traitements globaux à mettre en œuvre (médicamenteux et thérapeutiques) dans le cadre de cette maladie génétique de l'intelligence;

7. de défendre au sein de l'Union européenne l'existence et l'importance des fonds que cette dernière doit dégager pour la recherche de traitements (*AnEUploidy*).

30 mars 2015

David CLARINVAL (MR)
 Damien THIÉRY (MR)
 Benoît PIEDBOEUF (MR)
 Luc GUSTIN (MR)
 Sybille DE COSTER-BAUCHAU (MR)
 Stéphanie THORON (MR)
 Denis DUCARME (MR)