

Vers une correction de la trisomie 21, au cœur des cellules ?

Sciences Une équipe japonaise a réussi à effacer le chromosome excédentaire responsable de la trisomie 21 dans des cellules humaines, grâce à l'édition génétique. Ce qui ouvre de nouvelles perspectives pour la recherche... Mais aussi d'intenses débats éthiques.

Depuis plus d'un demi-siècle, on sait que le syndrome de Down est causé par la présence d'un chromosome 21 supplémentaire. Cette anomalie, appelée trisomie 21, concerne environ une naissance sur mille dans le monde. Cependant, les risques augmentent considérablement avec l'âge maternel. Ainsi, une femme enceinte âgée de 20 ans a-t-elle un risque d'environ 1/1500, tandis qu'une femme de 40 ans présente un risque d'environ 1/100, soit quinze fois plus élevé.

La trisomie 21 reste aujourd'hui la cause génétique la plus fréquente

de déficience intellectuelle. En outre, les personnes atteintes de trisomie 21 ont également un risque élevé de développer précocement la maladie d'Alzheimer. Si la recherche a permis d'améliorer le diagnostic et la prise en charge, aucune approche ne s'attaquait jusqu'ici directement à la source du problème: ce troisième chromosome en trop.

Une équipe scientifique japonaise a cependant franchi un cap symbolique. Dans une étude publiée dans la revue *PNAS Nexus*, ces chercheurs montrent en effet qu'il est possible, grâce à la technologie d'édition génétique Crispr-Cas9, de retirer le chromosome excédentaire dans

des cellules humaines porteuses de trisomie 21 cultivées en laboratoire.

Une chirurgie chromosomique inédite

Parfois surnommé "ciseaux moléculaires", l'outil Crispr-Cas9 permet de couper l'ADN à des endroits très précis. La nouveauté de cette étude réside dans le fait que les chercheurs ne se sont pas contentés de provoquer des cassures au hasard. Ils ont développé une approche dite "allèle-spécifique": celle-ci cible une copie bien particulière du chromosome parmi les trois présents, afin d'éviter de supprimer les deux autres versions nécessaires au bon fonctionnement cellulaire.



Il est désormais possible de retirer le chromosome excédentaire dans des cellules humaines porteuses de trisomie 21 cultivées en laboratoire.