



## Jérôme Lejeune



Montrouge, France, 13 June 1926 - Paris, France, 3 Apr. 1994

**Title** Professor of Human Genetics, Institute de Progenèse, Paris, France

**Nomination** 24 June 1974

### Summary of scientific research

Médecin et généticien, J. Lejeune découvre en 1958 la première anomalie chromosomique humaine: la trisomie 21, cause du Mongolisme ou Down's Syndrome (publiée en 1959). Depuis, de nombreuses anomalies ont été décrites: translocation (1960), délétion (maladie du cri du chat par délétion du bras court du chromosome 5 en 1963) et maladies en type et en contretypé (1964).

La pathologie chromosomique devient alors un nouveau chapitre de la médecine et est appliquée à l'étude de la gémellité (jumeaux monozygotes hétérocaryotes 1962) à l'étude des tumeurs malignes qui présentent toujours des anomalies des chromosomes (1966) et à l'étude des mécanismes de l'évolution (1973).

Depuis 1979, il propose une hypothèse: le métabolisme des monocarbones pourrait être le point sensible, frappé dans la plupart des maladies entraînant une débilité de l'intelligence. La première confirmation est obtenue par l'étude d'une forme particulière de débilité mentale: la fragilité du chromosome X (1980-81).

L'amélioration du métabolisme des monocarbones (traitement par l'acide folique) entraîne une disparition de la fragilité chromosomique, et des progrès cliniques apparaissent chez les patients.

En 1985, une nouvelle méthode microscopique: l'analyse par réflexion permet d'améliorer la précision des observations.

De la découverte de la première maladie chromosomique aux premiers essais de traitement palliatif, ces travaux ont contribué à fonder une nouvelle discipline, la cytogénétique humaine, et à diriger son application vers l'art de guérir.