



Compte rendu du Conseil d'Administration du Samedi 08 février 2014 qui s'est tenu chez J. London 6 rue César Franck 75015 Paris

Présents :

Mesdames Agnès Duguet, Jacqueline London, Sophie Bourzeix

Messieurs: Jacques Costils, Jean-Louis Faure, Christian Marquer, Jean-Marc Richard, Luc Stuit.

Pouvoirs: Christine de Blois Boucard à Luc Stuit, Claudette Daguin à Jacqueline London, Nicole Créau à Jean-Louis Faure, Daniel Daguin à Jacques Costils

Absente excusée : Marie-Thérèse Bidjeck,

La séance est présidée par Jacques Costils

Secrétaire de séance : Jacqueline London

Le Président donne lecture de l'ordre du jour proposé

Ordre du jour proposé :

1) Ordre du jour du Conseil d'Administration

- a) Journée Mondiale, colloque de Lyon 22 et 23 mars 2014 (Jean Marc Richard)
- b) Journée Mondiale 2015, colloque à Paris, (Jacqueline London)
- c) Conseil Scientifique et Médical, (Jacqueline London)
- d) Film Défi Pérou à Versailles et au Mans Jacques Costils, Luc Stuit)
- e) Opération Peluches, avec la société IKEA Plaisir, Mme Li Aissata, soirée du 21 mars 2013 (Jacques Costils)
- f) Relance des cotisations aux adhérents et mise en place d'une politique d'adhésion, particuliers et entreprises, suite mel : (Jacques Costils)
- g) Questions diverses

a) Journée Mondiale, colloque de Lyon 22 et 23 mars 2014

Jean Marc Richard expose l'état actuel du programme :

- vendredi soir : Accueil à 18h pièce de théâtre puis discussion, et film « moi tout seul » (version longue de Ismaël)
- samedi matin : Le programme sera finalisé le lundi 10 Février lors d'une réunion à Lyon. Jean Marc Richard demande au Conseil d'Administration de donner un accord de principe pour inviter Madame Marthe Gautier qui a été malmenée lors d'un colloque organisé à Bordeaux par la Société Française de Génétique Humaine , voir plus de détails dans les questions diverses.

Programme non finalisé mais bien avancé:

Allocutions de bienvenue, problème avec l'ORL prévu qui ne répond pas aux mel qui lui sont adressés, retour sur la prise en charge des apnées du sommeil, dépistage et diagnostic,

essais cliniques avec l'extrait de thé vert, après midi défilé de mode et table ronde sur « Bien être, affectivité et sexualité ».

l'AFRT paiera les frais des déplacements, inscriptions et nuits d'hôtel des intervenants du matin et également les inscriptions des membres du Conseil d'administration de l'AFRT et des enfants de plus de 18 ans accompagnant leurs parents au colloque, chacun s'inscrit et sera remboursé après le colloque, l'AFRT a une assurance responsabilité civile au GAN, une attestation sera demandée et pourra être présentée au colloque de Lyon, l'AFRT étant partenaire de ce colloque et prêt des salles ???

Reflet 21 prend en charge le buffet du vendredi soir.

b) Journée Mondiale 2015, colloque à Paris

Pas abordé, le Conseil Scientifique et Médical n'a pas eu le temps de travailler dessus, même si des idées ont été émises lors de la réunion, comme la gestion de la douleur incomprise par les professionnels, Trisomie 21 et syndrome autistique, etc.

c) Conseil Scientifique et Médical,

Monsieur Faure nous expose le compte rendu du Conseil Scientifique qui vient de se tenir

1/ Jean-Louis FAURE fait le compte-rendu de la réunion du mardi 4 février du CSM.

Sur les 12 membres du CSM, 6 étaient présents. L'objet essentiel était d'établir un programme des recherches à financer en 2014 et de réfléchir à plus long terme sur la politique de recherche de l'AFRT. Les autres points traités au cours de cette réunion ont été: la polémique sur la découverte du chromosome 21 surnuméraire, un rappel des conclusions de la réunion du CSM du 4 juillet 2013, un point sur les essais cliniques en cours, une information sur les journées des 21 et 22 mars 2014.

En ce qui concerne la question centrale de la recherche, la discussion a porté à la fois sur le programme 2014 et sur la politique à venir dans une perspective d'articulation du court terme avec le moyen-long terme. Trois points ont été abordés.

Fonds à allouer en 2014

Le Conseil d'Administration du 16/11/2013 a attribué une somme de 25 000 euros pour financer des recherches en 2014 sur propositions du CSM. Il est précisé que, en sus de cette enveloppe de 25 000 euros, le Conseil d'Administration a décidé de réserver 6 000 euros pour des dépenses d'hébergement de souris et le financement d'un stage de master 1, qui est en cours.

Critères à prendre en compte et modalités de financement

Pour construire une politique de recherche, il faut poser des critères permettant de choisir entre les différents thèmes possibles. La discussion au CSM a permis d'établir la liste suivante de critères auxquels on peut se référer lors du choix des thèmes :

* Du point de vue des chercheurs :

- > Thèmes sur lesquels il y a eu récemment des avancées scientifiques prometteuses ;
- > Thèmes bénéficiant d'avancées des outils techniques (ex : observation neuro-cérébrale par IRM) ;
- > Thèmes sur lesquels des perspectives sont ouvertes pour la trisomie 21 par des avancées faites pour d'autres pathologies.

* Du point de vue des personnes porteuses de trisomie 21 et de leurs parents

- > Thèmes sur lesquels la recherche peut avoir des débouchés concrets en matière d'amélioration de l'état de santé et de la vie quotidienne ;
- > Thèmes montrant que la recherche se préoccupe de problèmes d'avenir (ex : vieillissement) ;
- > Thèmes correspondant à des problèmes communs à la trisomie 21 et à d'autres pathologies (ex : problèmes d'obésité, de sommeil, communs à plusieurs syndromes de déficience intellectuelle).

* Du point de vue stratégique : Il faut donner une visibilité à l'AFRT ;

- > Élaborer une politique cohérente, articulant les projets de court terme avec les programmes à moyen et long termes ;
- > Éviter les redondances avec les politiques de recherche des autres associations, ce qui conduit à l'idée d'alliance entre les associations ayant des finalités de recherche.

En ce qui concerne les modalités de financement de la recherche, il s'avère que l'octroi de bourses de stage de master 2 est une formule appréciée par les parents car ces stages portent sur des objets concrets. Mais l'accord s'est fait au CSM pour dire que les appels d'offres constituent la bonne démarche pour construire une politique de recherche.

Choix des thèmes

Tout en reconnaissant l'utilité des modèles murins, le CSM souhaite dépasser la recherche en laboratoire sur des souris et adhère à la formule de Jacqueline LONDON : « il faut privilégier l'humain ».

De la discussion sur les thèmes, sont ressortis cinq axes de recherche (ou d'études : voir thèmes 4 et 5) différents, qui ne se situent pas dans les mêmes temporalités.

Thème 1 : Trisomie 21 et vieillissement

Partant des constats qu'il y a un processus cérébral de vieillissement évident des personnes porteuses de trisomie 21 et que l'imagerie cérébrale est une technique prometteuse pour mettre en évidence ce processus, le CSM propose de réfléchir à un axe de recherche « analyse du vieillissement des personnes porteuses de trisomie 21 par observation neuro-cérébrale par imagerie cérébrale ».

Un débat sur la faisabilité d'une telle recherche a eu lieu. On peut envisager de travailler sur des données vivantes, à partir des personnes suivies en consultations. Cela suppose de résoudre des problèmes liés au consentement des personnes (réalisation d'exams qui n'ont pas d'utilité directe pour la santé, difficultés juridiques pour les personnes sous tutelle...). On peut aussi travailler sur du matériel post-mortem. Ceci implique d'accéder à une cérébrothèque afin de disposer de cerveaux post-mortem de personnes ayant eu trisomie 21.

De cette discussion est ressortie l'idée que, pour avoir des données (vivantes ou postmortem) dans l'avenir, il faudrait que des personnes avec une trisomie 21 et leurs proches adhèrent à un tel projet. Pour cela, il paraît utile de se rapprocher de l'UNAPEI et, peut-être, de monter un projet en collaboration. Par ailleurs, il est souligné qu'une recherche de ce type pourrait probablement s'inscrire dans le cadre du plan Alzheimer.

Il s'agit là d'un projet à mûrir, dont l'échéance serait plutôt de moyen terme.

Thème 2 : Trisomie 21 et sommeil

Le sommeil de bon nombre de personnes porteuses de trisomie 21 présente certaines anomalies (fractionnement, apnées...). Connaissant le rôle de la mélatonine dans le sommeil et reprenant une idée de Jacqueline London, le CSM propose de lancer une recherche clinique sur l'expression du pic de mélatonine chez des personnes porteuses de trisomie 21.

L'effet de certains médicaments sur la régulation du sommeil pourrait faire partie de cette recherche. L'EGCG a été évoqué. Luc Zimmer a signalé que le laboratoire BIOCDEX possède un médicament actif en ce domaine qui a l'AMM pour certaines pathologies, mais pas pour la trisomie 21. Ce laboratoire, dont il connaît des responsables, pourrait être intéressé et financer partiellement la recherche.

Pour ce projet, l'AFRT pourrait procéder à un appel d'offres ciblé auprès d'internes qui travaillent sur le sommeil et financer une bourse de thèse au candidat retenu. Jacqueline London a proposé d'associer la Société du sommeil (SFRS) à cette recherche.

Ce projet pourrait être lancé rapidement, au cours de l'année 2014.

Thème 3 : Effets de l'EGCG

Il est impensable de se désintéresser de cet axe de recherche, qui suscite des espoirs, d'autant plus qu'un certain nombre de parents donnent ce médicament à leurs enfants de « façon individuelle ». Il faudrait compléter les travaux actuels par des investigations nouvelles. Sont évoqués les effets, pour l'homme, sur certains problèmes, comme ceux évoqués plus haut : vieillissement, sommeil.

Thème 4 : Etat des lieux de la recherche sur la trisomie 21

Jean-Louis Faure a réaffirmé son idée qu'il paraît nécessaire de réaliser un état des lieux de la recherche biomédicale sur la trisomie 21 afin de dresser une « cartographie » des axes de recherche explorés, des résultats obtenus sur ces axes, des voies abandonnées ou ignorées, des possibilités envisagées... Ce travail, utile pour mieux orienter la recherche à moyen terme, aurait aussi un grand intérêt pour les parents. Le CSM a adhéré à cette proposition.

Cet état des lieux doit s'appuyer sur une étude bibliographique complète et rigoureuse des travaux français et étrangers. Pour réaliser cette étude, on peut penser à l'Observatoire des Sciences et Techniques (OST). Une autre modalité, qui pourrait venir aussi en complément, est de recourir à un stagiaire de master 1 ou de master 2.

Ce travail pourrait donner lieu à publication par l'AFRT.

Thème 5 : Synthèse des résultats des consultations spécialisées sur la trisomie 21

Michel Till a souligné que, à travers les différentes consultations spécialisées réparties sur le territoire, on dispose en France de données sur plusieurs cohortes de patients porteurs de trisomie 21. Il a proposé que l'on réalise une synthèse des informations issues de ces consultations. Il s'agirait de rassembler, analyser, synthétiser toutes ces données et de déboucher sur des perspectives de soins.

Le CSM a retenu cette proposition. Pour réaliser le travail, l'AFRT pourrait faire appel à un attaché de recherche ou financer une bourse de thèse.

Ce projet pourrait être mis en œuvre sur l'année scolaire 2014-2015. Là encore, une publication par l'AFRT pourrait être envisagée.

2/ Après cette présentation, une discussion s'instaure au sein du Conseil d'Administration. Jacqueline London rappelle qu'il faut préparer un numéro de Chromosome 21 et propose qu'on insère le compte rendu du CSM dans ce numéro. Le débat se concentre ensuite sur les deux premiers thèmes de recherche évoqués.

Trisomie 21 et vieillissement

L'observation par imagerie cérébrale sur des personnes vivantes est à étudier. Elle se pratique pour les autistes. Dans le cas de la trisomie 21, on n'a pas su convaincre les parents du bien-fondé de cette démarche.

Pour Jacqueline London et Luc Stuit, l'observation postmortem paraît compliquée. La constitution d'une cérébrothèque spécifique comportant des cerveaux de personnes avec une trisomie 21 se heurte à des problèmes éthiques (difficulté pour obtenir l'autorisation de prélèvement), techniques (conservation des tissus) et financiers (nécessité d'une logistique importante). Les rares cérébrothèques existantes n'ont probablement pas le matériel qu'il faudrait. L'accès aux cérébrothèques étrangères ne peut être envisagé que dans le cadre d'un programme européen.

Trisomie 21 et sommeil

Le rôle de la mélatonine est un sujet encore peu exploré. Jacqueline London signale n'avoir trouvé que 3 articles.

La question est celle des modalités de l'examen des patients. Luc Stuit souligne que, en hôpital, il y a beaucoup d'attente pour ce type d'examen et qu'il nécessite une hospitalisation de 24 heures, ce qui paraît difficile pour un enfant T21. Il suggère de le faire à domicile. C'est préférable parce que la personne est dans des conditions de sommeil normales, mais cela implique la présence d'une infirmière. Il pense qu'on pourrait demander un PHRC et conseille de s'inscrire dans un protocole existant.

Compte-rendu réalisé par Jean-Louis FAURE

d) Film Défi Pérou à Versailles et au Mans Jacques Costils,

- Soirée à Versailles de la projection du Film Défi Pérou, le vendredi 10 janvier 2014
Près de 70 personnes sont venues lors de la projection de ce film

Cette projection a été réalisée en partenariat avec France Québec, France Québec Yvelines Haut de Seine, l'ADAPEI des Yvelines et l'AFRT.

Merci à celles et ceux qui ont permis la réussite de cette soirée, à savoir la ville de Versailles pour le prêt de la salle de la Maison de Quartier de Porchefontaine et son Directeur, un grand merci à Rachel Boulenger Dumas, présidente de l'ADAPEI des Yvelines, qui s'est investie pleinement dans le projet et qui est nous a prévenu par SMS deux heures avant la projection qu'elle était souffrante et donc ne pouvait être présente à cette projection qui lui tenait tant à cœur.

- Soirée au Mans organisé par Luc Stuit en partenariat avec France Quebec Pays de Loire.

Environ 40 personnes sont venues lors de cette projection le vendredi 17 janvier 2014 à 20h30 réalisée en partenariat avec le cinéma Les Cinéastes Jacques Prévert, le prix d'entrée a permis de recevoir 35 euros, qui ont en partie couvert les dépenses pour un pot d'accueil. Luc Stuit évoque qu'il a pu parler avec des parents ayant des enfants atteints de la Trisomie 21 qu'il ne connaissait pas auparavant.

e) Opération Peluches, avec la société IKEA Plaisir grâce à Mme Li Aissata, soirée du 21 mars 2014

Jacques Costils informe qu'une partie des peluches a été remises à Jacques Costils jeudi après midi, l'autre sera mise en vente lors de la soirée organisée à Plaisir. C'est environ 100 peluches qui sont stockées au local SCHUGARD à Montigny le Bretonneux, mis dans des sacs achetés et fermant avec une fermeture éclair, afin d'éviter toute poussière, et d'autre part quelques peluches ont été remises à Monsieur Richard pour le colloque de Lyon ainsi que des sacs avec le logo de la Journée mondiale, un tel sac est remis aux membres du CA

Soirée du 21 Mars 2014, deux affiches ont été faites, la mairie de Plaisir souhaitant les faire par ses services, il y manque le logo de la Journée Mondiale, c'est pourquoi cette affiche ne sera pas sur notre site,

f) Relance des cotisations aux adhérents et mise en place d'une politique d'adhésion, particuliers et entreprises. **Ce point n'a pas été traité et sera traité au prochain CA.**

g) Questions diverses

Il est évoqué le problème survenu à Bordeaux lors du colloque de la Société française de Génétique Humaine le 31 janvier 2014 qui comptait honorer de son grand prix la chercheuse Marthe Gautier, âgée de 88 ans, pour son rôle dans l'identification, en 1958, du chromosome 21 surnuméraire qui a transformé « le mongolisme » en trisomie 21 et réparer une injustice vieille d'un demi-siècle. Mais la Fondation Jérôme Lejeune, du nom du généticien (mort en 1994) qui a également participé à cette découverte, avait saisi le tribunal de grande instance (TGI) de Bordeaux qui a décidé d'envoyer des huissiers pour enregistrer la conférence de Marthe Gautier. La présence des huissiers a conduit les organisateurs de la réunion de Bordeaux à ne pas autoriser Marthe Gauthier à présenter sa conférence ni même à entrer dans la salle de conférence. Rien n'a été dit au public par les organisateurs qui ont juste cru à une absence de la chercheuse !! (*Le Monde* du 3 février). Madame Bourzeix se demande si ce n'est pas contraire au droit Français de faire venir des huissiers sans connaître le contenu de ce qui va être dit et s'étonne que le TGI de Bordeaux ait donné un avis favorable pour l'enregistrement de la teneur des propos de Mme Gautier.

Compte tenu de la date tardive de diffusion de ce CR cela n'est plus confidentiel
Autre information qui ne doit pas être divulguée par les membres du CA :

La Fondation Jérôme Lejeune (FJL) a licencié Henri Bléhaut du jour au lendemain, en juillet 2013. Il avait mis en place la recherche au sein de la FJL et s'était beaucoup investi sur le projet Cibles 21 entre autres basé sur des inhibiteurs de la cystathionine beta synthase (gène que Mme J. London a cloné) et a été remplacé par quelqu'un qui rentre plus dans le moule de l'idéologie de la défense de la vie. Il a informé J. London qu'il crée une nouvelle association TRT - Trisomie Recherche Thérapeutique qui sera européenne, Monsieur Faure nous présente une analyse du budget de la Fondation, 3 millions pour la recherche sur 10 millions dont 2/3 sont investies à l'étranger. Cela représente 10% de leur budget en direction de la recherche, Jacques Costils informe que l'AFRT arrive annuellement à 70% de ses dépenses en direction de la recherche par rapport à son budget.

Il est à noter que la FJL soutient la campagne d'Augustin Paluel Marmont, papa d'un jeune enfant avec une T21 qui l'an passé a fait la campagne « Trisomique et alors » et qui directeur d'une société de biscuiterie (Michel et Augustin).

- L'association : « Les amis d'Eléonore » :

Nous avons reçu ce mel de Monsieur LALOUX pour le Collectif des amis d'Eléonore dont nous faisons partie.

« Bonjour,

Le 21 mars approchant à grand pas, nous venons vous interroger sur vos projets. Pour sa part, comme les années précédentes, le Collectif participe à une campagne de communication européenne. 10 associations diffuseront un spot vidéo sur le thème de la capacité des personnes trisomiques à être heureuses. C'est une agence de publicité italienne prestigieuse qui réalise le spot. Il s'adresse aux futurs parents d'enfants trisomiques, pour les rassurer sur la capacité de leur futur enfant à être heureux et à réaliser des choses. Si vous souhaitez diffuser ce spot, ou participer financièrement à sa réalisation, nous en serons très heureux. N'hésitez pas à nous contacter.

Nous organisons aussi une journée au Conseil Economique, Social et Environnemental le 21 mars, sur le thème de la dignité de la personne. Le programme est en cours d'élaboration.

Nous espérons que vous pourrez y participer. Nous souhaitons notamment tenir une session extraordinaire du CESE pour faire réfléchir les personnes trisomiques sur la ville. Le 21 étant proche des élections municipales.

Merci de votre retour sur ces projets.

Très cordialement,

Emmanuel Laloux »

Nous nous étonnons de ne pas être informés au préalable par le collectif, surtout qu'une réunion qui devait avoir lieu le 18 octobre a été annulée à la dernière minute ce qui est coutumier depuis plusieurs années. Donc, depuis 3 ans nous n'avons jamais été invités à une réunion pour décider ensemble des actions de ce collectif. Notre étonnement est d'autant plus grand, qu'il n'y a rien de prévu sur le site des amis d'Eléonore ni au CESE;

Il est proposé qu'une lettre circonstanciée soit envoyée sans pour autant couper les ponts.

La séance a été levée à 19 heures.

Nous n'avons pas fixé de date pour le prochain CA ni évoqué le point f qui sera donc remis pour notre prochain CA

Informations complémentaires de Jacques Costils.:

Je vous informe de l'organisation le 17 mai 2014 à 19h30 d'un buffet dînatoire agrémenté d'un spectacle à la salle Gauguin à "Montigny-le-Bretonneux" mise à notre disposition par la Mairie de Montigny le Bretonneux au profit de l'AFRT.

Le buffet sera préparé par le "Restaurant La Fontaine" parraineur de cette soirée. Le service sera assuré, par mes amis du "Lions Club de Montigny-le-Bretonneux les 3 Villages" coorganisateur de cette soirée. Une tombola est également prévue

L'information sera mise sur le site internet

Il m'était difficile de vous en informer avant les élections municipales et aujourd'hui lundi 7 avril 2014, je suis en mesure de vous informer que la comédienne Rachel Boulenger Dumas que je viens d'avoir au téléphone sera parmi nous, sœur d'une personne née trisomique qui est décédée en Février 2013, elle s'est investie pleinement dans le handicap, elle est Présidente de l'Institut Pierre Boulenger, de l'ADAPEI 78 et également Présidente de l'Association O.R.P.H.E.E., elle a largement participé à la réussite du colloque de Versailles, elle sera donc notre invitée.

Jacqueline London



Vice-Présidente et
Secrétaire Général de l'AFRT

Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21
Université PARIS DIDEROT- Bâtiment Lamarck
35 Rue Hélène Brion - 75205 PARIS Cedex 13 Case 7088
Tel.: 01.57.27.83.61 Tel.: 06.42.92.26.46 Fax: **01 57 27 83 55**
Mail: afrt@univ-paris-diderot.fr
N° Siret 48372364900024