



# Nouvelles du Chromosome 21

## Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21

Université Paris 7 Denis Diderot, 2, place Jussieu, case 7088, 75251 PARIS Cedex 05  
Tél : 01 44 27 83 41, Fax : 01 44 27 83 38, Email : [afrt@paris7.jussieu.fr](mailto:afrt@paris7.jussieu.fr)  
Web site : <http://www.diderot7.jussieu.fr/AFRT/>

**N°14-Novembre 2005**

### Editorial

Déjà novembre 2005, et peu de nouvelles de l'AFRT. Tout d'abord nous vous adressons tous nos regrets pour ce grand silence, alors que nous avons beaucoup travaillé pour faire mieux connaître l'AFRT, mais nous gardons à l'esprit que l'une de nos principales missions est de vous informer.

Comme vous le savez, nous avons choisi le 21 mars comme date symbole de la trisomie 21 et avons déjà fait une petite manifestation en mars 2005. Désormais la date du 21 mars a été choisie par nos collègues européens et internationaux comme journée internationale du syndrome de Down. A la date du 21/03/2006, il devrait y avoir de nombreuses manifestations dans le monde pour mieux faire connaître nos patients, tout ce qu'ils peuvent réaliser et tout ce que nous pouvons faire pour eux. Retenez sur vos agendas la date du **21 mars 2006**

**C'est le jour du printemps, que ce soit la fête pour la trisomie 21 ! Qu'on en parle enfin partout et dans tous les domaines !!**

Nous préparons cette journée avec plusieurs autres associations qui travaillent dans le cadre de la trisomie 21. Si vous avez des idées, des demandes, si vous voulez nous aider dans votre région ce serait formidable en organisant une manifestation ponctuelle chez vous autour de cette date, n'hésitez pas, nous avons besoin de vous tous. Cette journée devrait permettre un grand élan national et international en faveur du syndrome de Down et aussi de la recherche. C'est à nous tous ensemble de la réussir !

La recherche sur la trisomie 21 avance à grand pas, mais la France prend du retard alors que de très nombreuses compétences existent.

Notre conseil d'administration a décidé de consacrer des fonds pour la recherche dans deux domaines : les problèmes de peau et de cheveux d'une part et les problèmes de sommeil d'autre part. Vous trouverez dans ce numéro 14 des « Nouvelles du chromosome 21 » quelques éléments qui, nous l'espérons, vous permettront de mieux comprendre ces choix.

J. LONDON



# *Informations Scientifiques*

## Compte rendu de congrès

Mmes E. De Vismes et J. London ont participé au Congrès organisé par EDSA aux Baléares en mars 2005. Mme London y a fait un exposé sur le sommeil dans la trisomie 21 et l'intérêt des modèles animaux. C'est d'ailleurs lors de ce colloque que nous avons rencontré les responsables d'EDSA et de Down Syndrome International (DSI) qui ont décidé de faire de la du 21 mars la journée internationale du syndrome de Down. Nous rendons compte ici de deux exposés qui nous ont particulièrement marquées.

### **1) Exposé du Dr. Deborah J. Fidler**

Deborah J. Fidler, est une jeune chercheuse en sciences cognitives de l'Université de l'Etat du Colorado, USA. Ses recherches portent essentiellement sur l'acquisition des capacités manuelles et cognitives chez les enfants atteints de trisomie 21. Elle souligne l'existence d'un consensus parmi les chercheurs pour montrer que les enfants atteints de trisomie 21 ont des bonnes capacités de traitement des informations visuelles ainsi que des bonnes capacités de comportement social ; par contre, les chercheurs s'accordent à noter leurs déficits dans les capacités verbales et motrices. Le langage parlé est considéré comme un déficit majeur. Alors qu'il est souvent mentionné que les enfants atteints du syndrome de Down sont gais, drôles et affectueux, d'autres études montrent au contraire une faible persévérance à effectuer une tâche et un tempérament têtu ce qui conduirait à de grandes variabilités dans les performances au cours du développement. J. Wishart et ses collaborateurs ont montré en 1996 que les enfants atteints du syndrome de Down adoptent souvent face à une tâche donnée des comportements négatifs et positifs qui peuvent conduire à refuser la tâche, à quitter violemment la chaise et à pleurer soudainement. En conclusion de cette étude, J. Wishart émet l'hypothèse que les très jeunes enfants atteints du syndrome de Down évitent les opportunités pour apprendre de nouvelles compétences, faisant peu usage des compétences déjà acquises et échouant dans la consolidation des acquis.

D. Fidler a émis l'hypothèse que si ces dernières caractéristiques sont vérifiées, il faudrait envisager des modes d'interventions éducatives beaucoup plus spécifiques de la réalité des enfants atteints du syndrome de Down que celles généralement pratiquées.

### ***Bibliographie de Deborah FIDLER***

Fidler DJ, Philofsky A, Hepburn SL, Rogers SJ. Nonverbal requesting and problem-solving by toddlers with Down syndrome. *Am J Ment Retard.* 2005 Jul;110(4):312-22.

Fidler DJ, Most DE, Guiberson MM. Neuropsychological correlates of word identification in Down syndrome. *Res Dev Disabil.* 2005 Sep-Oct;26(5):487-501.

Fidler DJ, Hepburn SL, Mankin G, Rogers SJ. Praxis skills in young children with Down syndrome, other developmental disabilities, and typically developing children. *Am J Occup Ther.* 2005 Mar-Apr;59(2):129-38.

Fidler DJ. Parental vocalizations and perceived immaturity in Down syndrome. *Am J Ment Retard.* 2003 Nov;108(6):425-34.

Fidler DJ, Hodapp RM. Craniofacial maturity and perceived personality in children with Down syndrome. *Am J Ment Retard.* 1999 Sep;104(5):410-21.

## 1) Exposé du Professeur Sue Buckley

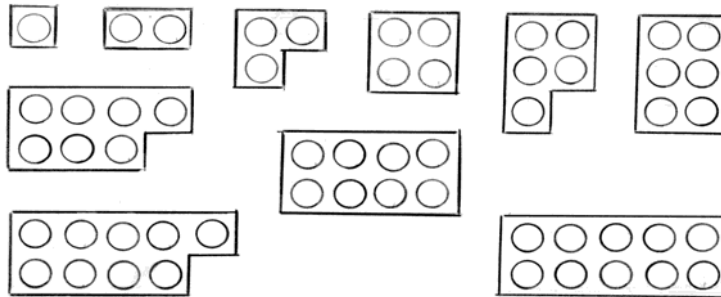
Mme de Vismes a eu la gentillesse de nous faire un résumé sur cette présentation concernant l'enseignement de la numération aux enfants atteints du syndrome de Down.

Tout d'abord, Sue Buckley, rappelle que les jeunes atteints du syndrome de Down possèdent pour ainsi dire tous de réelles difficultés avec les mathématiques et cela les pénalise beaucoup dans la vie quotidienne.

Une grande part de ces difficultés est due aux retards de langage, à la faiblesse de la mémoire à court terme et à des problèmes psychomoteurs. Apprendre en écoutant leur est plus difficile qu'apprendre avec des images et en imitant des actions.

Le système Numicon est un matériel qui va partir, non des faiblesses de l'enfant mais de ses bonnes performances dans les domaines visuels et kinesthésiques. Comme dans le matériel Montessori ou Cuisenaire, on a une approche multi sensorielle de la représentation du nombre.

Chaque nombre de 1 à 10 est représenté par une forme en plastique épais de couleur différente avec 1 à 10 trous. Ainsi le nombre se construit à partir du +1 mais aussi par la taille et la forme.



Les unités sont représentées par des chevilles que l'on dispose sur un plateau mais qui s'emboîtent aussi dans les formes. Dans un sac opaque, l'enfant peut travailler en stéréognosie, c'est-à-dire au toucher et à l'aveugle ; cela permet la construction de l'image mentale et la conservation du nombre.

C'est un matériel simple, facilement utilisable et qui permet beaucoup de manipulations et d'exercices mettant les nombres en rapport. L'acquisition du calcul mental ainsi que des notions d'ordre, de plus grand et plus petit, de pair et impair, etc... en sont très facilitées.

Il est nécessaire de travailler avec le matériel par petites séquences mais souvent. Il faut montrer à l'enfant l'importance des nombres dans la vie quotidienne : date, âge, page des livres, numéro de téléphone, argent, poids, scores sportifs, etc...

Toutes ces notions de nombre, de dénombrement et de numération seront longues à se mettre en place mais, tout en poursuivant ces exercices avec le Numicon, il faut absolument proposer au maximum les mêmes activités qu'aux autres enfants de la classe. C'est en pratiquant les quatre opérations, les fractions, les puissances, ... que tout se mettra en place petit à petit.

### Il y a trois présentations principales :

Numicon « At Home », pour une utilisation familiale de la mise en place de la numération, avec un seul enfant à 44,00€

Numicon Foundation Kit, pour une classe avec la mise en place des quatre opérations et un livre du maître à 143,83€

Single User Foundation Stage Kit, le même que le précédent avec un peu moins de matériel à 101,28€

*On peut se procurer le catalogue et ce matériel à l'adresse suivante :*

The Sarah Duffen Centre. Belmont Street. Portsmouth. Hampshire P05 1NA. U.K.

Téléphone : 44 (0) 23 9285 5330 ; Fax: 44 (0) 23 9285 5320 ; E-mail: [enquiries@downsed.org](mailto:enquiries@downsed.org)

### Un nouveau livre : la trisomie 21

Guide à l'usage des familles et de leur entourage par les médecins de la Fondation Jérôme Lejeune répondant aux questions les plus fréquentes sur la vie quotidienne, la prise en charge médicale et les perspectives de recherche.

Pour se le procurer: Edition BASH ou Fondation Jérôme Lejeune

## Quelques éléments scientifiques et médicaux pour introduire les choix du CA de l'AFRT pour soutenir la recherche

Nous donnons ici quelques éléments permettant de situer les thèmes de recherche que le Conseil d'Administration de l'AFRT a décidé de subventionner par l'intermédiaire des choix de son conseil scientifique.

### A) Concernant la peau et les cheveux

#### La PEAU

Il a été prouvé que l'état de la peau reflétait l'état du corps. Certaines pathologies cutanées prédominent chez les malades atteints du syndrome de Down par rapport à la population générale.

- L'*acrocyanose* peut apparaître dès la naissance chez les nouveau-nés atteints du Syndrome de Down. Il s'agit d'une coloration bleue des extrémités des membres (pieds et mains essentiellement) due à une faible circulation sanguine au niveau ces membres. Chez ces nouveaux-nés, 8% présentent une *marmorata de cutis*. La *marmorata de cutis* est caractérisée par un aspect marbré de la peau. C'est une pathologie qui s'observe autour de la naissance puis qui disparaît.

- La *xérose* se caractérise par une peau sèche et rugueuse. Elle est souvent liée à une insuffisance en vitamine A chez des personnes non atteintes du syndrome de Down. 85 % des enfants atteints du syndrome de Down développent une *xérose*.

- Le *Chelitis* est caractérisé par la présence de fissures et d'une peau rouge et écaillée aux coins de la bouche et des lèvres. Il est habituellement dû à l'humidité se rassemblant aux coins de la bouche favorisant ainsi des infections bactériennes ou fongiques. L'application d'une crème stéroïde douce est utile durant l'infection.

- la *dermatite atopique*. Est une maladie qui apparaît la plupart du temps dans les premières années de la vie. Elle est caractérisée par une peau rouge et écaillée qui apparaît le plus souvent sur les joues, derrière les oreilles, derrière les genoux, et dans les plis des coudes. On la traite par des stéroïdes et des antihistaminiques oraux. 56 % des patients atteints de trisomie 21 la développent.

- 36% des patients atteints de trisomie 21 présentent une *Seborrhœa*, maladie qui ressemble à la *dermatite atopique*. La peau, le cuir chevelu et les sourcils apparaissent écaillés et gras. Des shampooings antipelliculaires ou aux salicylates de goudron sont alors préconisés. De temps en temps, des antifongiques peuvent être utiles.

- L'*hyperkératose* est caractérisée par une peau très épaisse. Chez les personnes atteintes du syndrome de Down, l'*hyperkératose* est localisée sur les paumes et la plante des pieds. On la traite alors par l'application de crème d'acide salicylique ou l'utilisation d'une pierre ponce. L'*hyperkératose* des pieds peut être diminué en portant des chaussures adaptées.

- Les *Syringomes* sont des tumeurs bénignes de la peau, localisées au niveau des canaux sudoripares. Elles sont caractérisées par de nombreux nodules de couleur plus ou moins jaunâtre sur la peau. Ils apparaissent le plus souvent sur les paupières, le cou et la poitrine. Ils sont deux fois plus fréquents chez les femmes que chez les hommes. Ils sont enlevés au laser ou excisés par une biopsie. 39% des patients atteints de trisomie 21 développent des *syringomes*.

- L'*Elastose perforante serpiginieuse* est un désordre du tissu élastique de la peau, faisant apparaître de fortes lésions cutanées rouge foncée, linéaires ou circulaires. Celles-ci apparaissent le plus souvent dans le dos et les côtés du cou, mais peuvent également être vus sur le menton, les joues, les bras et les genoux. Cette maladie est quatre fois plus fréquente chez la femme que chez l'homme. A l'heure actuelle, l'azote liquide est le meilleur traitement contre ces lésions.

- Le *Vitiligo* est une perte de pigmentation de la peau qui se produit n'importe où sur le corps et à n'importe quel âge. Le *Vitiligo* n'est pas un problème spécifique aux personnes atteintes du syndrome de Down même s'il est très fréquent. L'étiologie du *Vitiligo* est inconnue mais on pense qu'il peut être provoqué par des réactions auto-immunes qui détruisent les mélanocytes responsables de la pigmentation.

- La *folliculite* est une inflammation et/ou une infection des follicules du cuir chevelu qui se manifeste sous forme de petites bosses rouges ou de pustules jaunâtres provoquant une alopecie en plaques. La plupart des infections est due à des bactéries plus précisément le staphylococcus aureus, bien qu'une version fongique ait été décrite chez les adultes atteints du syndrome de Down. La folliculite répond typiquement aux antibiotiques topiques ou oraux et au savon antibactérien. La *folliculite persistante et fongique* semble répondre à l'Itraconazole ou au sélénium topique. Quand

l'infection staphylococcique est profonde, elle produit des furoncles et des abcès, qui exigent un traitement par antibiotiques oraux.

D'autres infections fongiques peuvent être vues au niveau de l'aîne, sur les pieds et sur les ongles et sont traitées par des préparations antifongiques topiques.

Cette liste n'est pas complète, il existe d'autres pathologies cutanées (tinea pedis ; onychomycosis; acné vulgaris,...) qui font partie du tableau clinique dermatologique caractérisant les personnes atteintes du syndrome de Down.

Actuellement, malgré de nombreuses études, les manifestations cutanées et leurs causes sont encore mal connues. Les traitements topiques ou oraux prescrits, pour les différents cas, résolvent assez mal les problèmes que rencontrent les personnes atteintes du syndrome de Down.

**NB : Les pourcentages donnés dans cette petite revue correspondent à : I .J.D.V.L. 2003,9 :7 p61-63.**

### Les CHEVEUX

L'alopécie, phénomène caractérisé par la chute des cheveux existe sous plusieurs formes et touche de nombreuses personnes.

On distingue l'alopécie androgénique du sommet du crâne et du front qui touche surtout les hommes. Elle est souvent héréditaire et due à un excès d'androgènes, l'alopécie peut être également causé par des infections virales ou bactériennes (dermatose du cuir chevelu). On distingue encore un autre type d'alopécie : la pelade (alopecia areata).

La pelade se caractérise par la chute de cheveux par plaques non cicatricielle avec une inflammation chronique. Cette perte de cheveux est probablement due à un processus dit auto-immun du fait que l'organisme dirige sa défense non pas contre des agents externes à l'organisme mais contre ses propres structures. Dans le cas de la pelade les cellules du système immunitaire (les lymphocytes) sont activées pour une raison encore inexplicée et prennent pour cible la racine du cheveu. Un stress intense ou des chocs émotionnels ont parfois été rapportés (séparation, deuil, angoisse de mort) comme précédant le début de la pelade. Le stress serait plutôt un facteur aggravant, parmi d'autres, et non pas la cause directe (Am. J. Prev. Med. 1999 16(3):173-7; Rev. Med.Interne 2001, 22 :274-9).

En général les personnes atteintes de pelade sont en bonne santé générale sans autre symptôme mais un certain nombre d'études épidémiologiques ont montré chez les patients atteints de pelade une plus grande fréquence de maladies auto-immunes (c'est à dire des symptômes dus à l'attaque par l'organisme de ses propres cellules). Cependant il n'y a probablement pas de lien de causalité entre ces différents aspects. La pelade apparaît plus fréquemment chez les patients atteints de trisomie 21 et il n'est pas rare de voir une association avec le Vitiligo.

Les traitements de la pelade les plus utilisés sont des immunosuppresseurs non spécifiques en particulier les Corticoïdes. Ils peuvent être administrés sous différentes formes. Le traitement topique par des crèmes est le moins lourd mais n'a qu'une efficacité très modérée notamment pour des pelades extensives. Ce traitement provoque parfois de l'acné sur les zones d'application. L'injection de corticoïdes au niveau des plaques peladiques donne souvent des résultats assez probants. La cyclosporine A (immunosuppresseur qui inhibe l'activation et la prolifération des lymphocytes T) est également utilisée comme traitement mais semble donner des résultats peu probants. Les traitements aux UVA en association avec des médicaments tels que le psoralène sont aussi utilisés. Ce traitement est relativement lourd car il nécessite trois expositions par semaine. Un arrêt de la chute et une repousse sont observés dans 30% des cas mais il y a souvent une rechute à l'arrêt du traitement. De nombreux travaux mettent en évidence l'effet de nouvelles molécules chimiques sur la prolifération et la différenciation des kératinocytes.

Ces dernières années, de nombreux travaux plus fondamentaux ont permis de comprendre un peu plus le mécanisme d'alopécie.

On peut modéliser chez la souris l'alopécie areata en greffant sur une souris un morceau de peau affectée par l'alopécie et en analysant 2, 4, 6, 8, 10, et 12 semaines après ce qui se passe autour du greffon. Jusqu'à 6 semaines il y a de l'inflammation seulement autour du greffon puis il y a une inflammation diffuse et à distance et enfin perte des poils de la souris (Pathol. 2003 40(6) 643-50).

En 2004, Des chercheurs américains ont mis en évidence, chez une souche particulière de souris, développant spontanément une alopecia areata, des régions du génome (Chromosome 17, 9, 8, 15) responsables de l'alopécie chez la souris (J. Invest. Dermatol. 2004 123(2):294-7) sans pour autant que l'on en connaisse les gènes. D'autres travaux ont montré qu'un défaut d'une enzyme impliquée dans la synthèse de l'ADN des mitochondries interviendrait dans le phénomène d'alopécie (Nature. 2004 429(6990):417-23).



En 1991, les laboratoires Labo Cosprophan mettent au point un nouveau produit, Crescina, permettant la diminution du phénomène « perte de cheveux » et dans 45% des cas une repousse sans altérer la surface cutanée. Un essai clinique a été réalisé sur 30 volontaires, dont 19 hommes et 11 femmes âgés de 20 à 52 ans. Le traitement a duré 6 mois et déjà après deux mois de traitement, les chercheurs ont attesté une repousse sur la partie du cuir chevelu traitée avec Crescina: jugée bonne chez 13 sujets sur 30, satisfaisante chez 13 sujets sur 30 et modeste chez 4 sujets sur 30. Ces chiffres signifient donc que tous les sujets traités ont obtenu un résultat au bout de deux mois. Dans 86,6% des cas le résultat a été jugé de satisfaisant à bon.

## **B) Concernant les problèmes de sommeil**

Dès 1932, JH Jackson suggérait l'existence d'une association entre déficit cognitif et altérations des mécanismes impliqués dans le sommeil.

Le sommeil est essentiellement constitué de deux phases: le sommeil lent et le sommeil dit paradoxal qui alternent au cours de la nuit suivant des cycles d'environ 90 minutes chez l'homme et qui se répètent tout au long de la nuit. Au cours du sommeil le cerveau demeure actif. On peut mettre en évidence certaines caractéristiques du sommeil paradoxal par la fréquence, l'amplitude et la morphologie de l'électro-encéphalogramme en relation avec le graphique de l'activité musculaire et oculaire au cours du sommeil. Différentes zones du cerveau sont impliquées dans le sommeil :

- les neurones de la zone supraventriculaire dorsale responsables des rythmes circadiens contrôlant la température corporelle

- la zone ventrale contrôlant le sommeil et l'éveil.

- le noyau suprachiasmatique responsable de l'horloge biologique.

De nombreux neurotransmetteurs sont impliqués au cours du sommeil paradoxal ; parmi eux citons : l'acétylcholine est synthétisée dans l'arborisation terminale du neurone et le GABA (acide gamma-aminobutyrique) qui est un transmetteur de l'influx nerveux dans le cortex et qui contribue au contrôle du sommeil, de la vision et de l'anxiété.

Dans la population générale, il existe de nombreux troubles du sommeil: insomnies plus ou moins importantes, apnées obstructives dans 20 à 40% des personnes, anomalies de la respiration.

Dans la population des patients atteints de syndrome de Down (trisomie 21), les apnées du sommeil sont très fréquentes et sont souvent attribuées aux mouvements de la langue qui obstrue le pharynx postérieur. Ceci induit une obstruction de l'arrivée d'air et une désaturation d'oxygène.

Les patients atteints de trisomie 21 ou syndrome de Seguin-Down (nouvelle dénomination que J. London voudrait essayer de faire adopter !!) présentent un sommeil fragmenté avec des réveils fréquents. On observe des anomalies des profils de sommeil avec une diminution du sommeil paradoxal, des mouvements oculaires rapides et une augmentation du sommeil indifférencié. De plus au cours des périodes du sommeil sans apnée, la fonction sympathique augmente et la fonction vagale diminue suggérant une anomalie de fonctionnement du tronc cérébral.

Les patients atteints du syndrome de Seguin-Down ont des déficits de respiration au cours du sommeil car ils ont des petits conduits respiratoires entraînant une hypoventilation.

S'il y a une mauvaise récupération lors du sommeil nocturne, il peut en résulter des conséquences importantes lors des activités d'éveil. On est en effet étonné de ce qu'on appelle couramment chez les enfants et adultes atteints de trisomie 21 leur coup de pompe et leur fatigabilité ; on peut donc penser que ce mauvais sommeil peut avoir une influence importante sur leurs apprentissages cognitifs et sur certains aspects de leur vieillissement.

C'est pourquoi il nous semble de première importance de pouvoir effectuer en France des analyses médicales des profils du sommeil de nos patients. Ces profils devront être corrélés avec les profils du sommeil des modèles murins les plus pertinents pour comprendre la trisomie 21. En effet grâce à ces modèles qui existent déjà dans plusieurs laboratoires en France, les laboratoires spécialisés dans les facteurs déterminant les diverses étapes du sommeil pourront établir des schémas permettant de mieux comprendre les anomalies spécifiques du sommeil dans la trisomie 21 et des les corrélés avec des circuits biochimiques et pharmacologiques.

Références : J. Sleep. Res. (1998), 7, 4:282-7; J. Pediatr. (1999) 134,755-760; Int. J. Devl Neuroscience 20 (2002) 443-448 ; Brain Cogn. (2002)50,145-149 ; Journal de la trisomie 21, 2004,11,14-16 ; Neurobiology of Disease (2004), 16(2):291-299; Res. Dev. Disabil. (2005) *in press*.



# *Vie de l'Association*

## **Procès verbal de Assemblée Générale du 22 janvier 2005**

L'an deux mille cinq et le samedi 22 janvier à 14 heures, les membres de l'Association se sont réunis à l'Université Paris 7 Denis Diderot, 2 place Jussieu à Paris, dans l'amphithéâtre 56 B, sur convocation de la Présidente, du 30 décembre 2004.

La séance est présidée par Madame Jacqueline London, Présidente de l'Association qui déclare la séance ouverte à 14 heures 30.

Conformément à l'article 9 des statuts la présidente est assistée des membres du bureau en exercice, M. Costils, trésorier, M. de Vismes, secrétaire, Mme Poterlot, secrétaire adjointe, à l'exception de M. Gosset, vice-président, démissionnaire.

Il a été dressé une feuille de présence à l'entrée en séance, signée par les membres présents, soit 11 membres présents et 31 représentés ayant donné un pouvoir régulier, 8 pouvoirs ayant été refusés pour défaut de cotisation à jour, sur 124 adhérents à jour de leur cotisation.

La Présidente donne lecture de l'ordre du jour, à savoir :

- Rapport moral.
- Rapport d'orientation.
- Rapport financier 2003 et 2004.
- Montant des cotisations.
- Budget prévisionnel.
- Renouvellement de la moitié des administrateurs.

### **Rapport moral.**

Notre activité en 2003 et 2004 a été la suivante :

#### Aide à la recherche scientifique :

- Fin de bourse de M. J. Laurent (2003 : 6.600 € et 2004 : 2.440 €)
- Aides exceptionnelles pour compléter deux bourses accordées par la Fondation Jérôme Lejeune à K. Robert (avril 2004 : 4.000 €) et à S. Thomas (avril 2004 : 4.000 €).
- Aides aux colloques sur la Trisomie 21 de M. JM. Delabar en 2003 et 2004 : 1.000 €.

#### Publications :

- « Nouvelles du Chromosome 21 ».  
Mai 2003 : N° 12 : articles sur l'échographie et l'intégration en primaire, ainsi que les rapports d'activité de trois chercheurs ayant obtenu des bourses de l'AFRT en 2002-2003.  
Mars 2004: N° 13 : article sur le sommeil, comptes-rendus de colloques et courrier sur l'orthophonie précoce.  
Novembre 2004 : N° spécial français/anglais reprenant plusieurs articles parus depuis 1995.  
Janvier 2005: N° spécial reprenant également des articles parus depuis 1995.
- Nouvelle plaquette. Nous avons réalisé une nouvelle plaquette en couleurs pour présenter l'AFRT et solliciter dons et adhésions.
- Affiche spéciale « Ségolène » Il s'agit d'une affiche un peu plus grande permettant d'afficher notre présence lors de colloques ou de manifestations auxquelles nous participons.

#### Création du site web : [afrt@paris7.jussieu.fr](mailto:afrt@paris7.jussieu.fr)

Nous avons pu revoir notre site web sur lequel nous avons mis toute la collection des « Nouvelles du Chromosome 21 » en français ainsi que notre numéro spécial français/anglais. Nous avons la possibilité de faire effectuer gratuitement toutes les modifications et mises à jour que nous demandons.

#### Participation à des colloques.

Nous avons participé à différents colloques :

- Mai 2003: « Maladies génétiques et handicaps » organisé à Aurillac par l'ADAPEI du Cantal.
- Novembre 2003 : « Handicap mental, sexualité et institution » au Génocentre d'Evry.

- Décembre 2003 : « Génétique et handicap mental » organisé par l'UNAPEI ; Réalisation d'une plaquette en commun avec la Fondation Jérôme Lejeune
- Avril 2004 : Colloque Enfants-Soleil 01 à Bourg-en-Bresse.
- Octobre 2004: Journée Handicap à Montigny-le-Bretonneux.
- Novembre 2004 : Journées Internationales Jérôme Lejeune à Paris.
- Décembre 2004 : Colloque d'EDSA-CEPIM à Gênes (Italie).

Rencontres de familles : En Bretagne, pour la remise d'un chèque collectif au nom d'une personne décédée.

Rencontre en décembre 2004 de l'Association Trisomie-Réunion à St Denis de la Réunion.

Création de liens privilégiés : Nous avons développé des liens privilégiés avec les associations suivantes : « Reflet 21 » à Lyon, « Grandir à l'Ecole » à Vanves (Sophie Cluzel) et « Enfants-Soleil 01 » à Cras sur Reyssouse (Fabienne Cluzel).

Participation à des émissions de télévision : Nous avons participé à une émission sur Canal+Santé, avec Bernadette Céleste et Henri Bléhaut et plus récemment à une émission sur LCI avec Julia Kristeva et Alice Dona en décembre 2004.

Partenariat avec Actine-Stratégies : Nous venons de démarrer une collaboration avec une agence de Conseil en Communication et Marketing afin d'accroître notre notoriété et recueillir des dons. Nous espérons que cet investissement nous sera profitable.

*Un grand bravo à Guillaume Poterlot et à ses amis. Le calendrier des Dieux de la Stat au profit de l'AFRT a été un vif succès. Pour un coup d'essai, ce fut un coup de maître. A vos plumes et images pour l'année 2006.*

### Rapport d'Orientation (Mme London)

La Présidente présente alors les orientations prévues pour 2005.

- Conformément à la décision du Conseil d'Administration du 11 septembre 2004, en raison de la relative modestie de nos moyens, plutôt que d'aider la recherche fondamentale nous avons décidé de privilégier un thème de recherche répondant à la demande des parents d'enfants atteints de trisomie 21. Le thème retenu concerne « la peau et les cheveux », pour lequel nous allons solliciter des projets de recherche.
- Nous avons demandé à Actine Stratégies de nous aider à créer un ou deux événements destinés à nous faire connaître et à recueillir des dons. Dans cet esprit nous organisons une « journée nationale de la recherche pour la trisomie 21 » le 21 mars (21/03 correspondant à 3 chromosomes 21). De même nous allons sponsoriser en partie la marche Paris-Colmar au mois de mai, au cours de laquelle l'oncle d'un enfant de nos adhérents devrait participer. Nous prévoyons aussi d'organiser un événement artistique à notre profit.

### Rapport financier 2003 et 2004 (Mr Costils).

#### Bilan 2003

<b>RECETTES</b>	<b>Somme</b>	<b>Dépenses</b>	<b>Somme</b>	
Report 2001/2002	74156,70€	Bulletin magazine AFRT	2615,49€	
Cotisations	2700,49€	Soutien à la recherche	14640,00€	
Dons	33303,46€	Autres Téléphones BNP	1814,83€	
Opérations diverses	1037,00€	Participations Colloques	931,56€	
Intérêts Bancaires	1410,83€	Relation Presse		<b>Résultat</b>
<b>Total Recettes</b>	<b>112608,48€</b>	<b>Total Dépenses</b>	<b>20001,88€</b>	<b>92606,60€</b>

#### Bilan 2004

<b>RECETTES</b>	<b>Somme</b>	<b>Dépenses</b>	<b>Somme</b>	
Report 2002/2003	92606,60€	Bulletin magazine AFRT	5915,12€	
Cotisations	3720,00€	Soutien à la recherche	10790,00€	
Dons	35314,50€	Autres Téléphones BNP	4199,10€	
Intérêts Bancaires	1522,57€	Participations Colloques	1544,81€	
		Relation Presse	1016,60€	<b>Résultat</b>
<b>Total Recettes</b>	<b>133163,67€</b>	<b>Total Dépenses</b>	<b>23465,63€</b>	<b>109698,04€</b>

Pour les bilans de ces deux années écoulées il convient de faire les remarques suivantes :

- En 2003 : 90 adhérents. Cotisations et dons : 36.000 €
- En 2004 : 124 adhérents, soit + 30%. Cotisations et dons : 39.034 €, soit + 9%

Pour ces deux années nous avons reçu un don anonyme de 30.000 € par an. Si l'on met à part ce don, la progression des autres dons et cotisations a été de 50%. C'est encourageant.

Dépenses 2003 = 20.000 € dont 86% pour la recherche et les « Nouvelles du Ch.21 »

Dépenses 2004 = 23.465 € dont 71% pour la recherche et les « Nouvelles du Ch.21 » cette progression étant due à nos investissements en communication et pour l'achat d'un ordinateur avec son imprimante et un scanner.



Il convient de noter que nous n'avons aucun frais de bureau, à l'exception du téléphone.

En conclusion on peut noter que nos finances sont saines et que nous terminons l'exercice avec un solde positif de 109.698 €.

#### Budget Prévisionnel 2005

Recettes	Somme	Dépenses	Somme	
Report 2004	109 775,59€	Bulletin magazine AFRT	5 000 €	
Cotisations	5 500 €	Recherche 2005	40 000 €	
Dons	40 500 €	Autres téléphones BNP	2 000 €	
Intérêts Bancaires	2 000 €	Participations colloques	1 600 €	
Ventes Calendrier	2 000 €	Actions de communications	6 200 €	
		Salaires + charges par chèque emploi service	2 600 €	<b>Résultat</b>
<b>Total recettes</b>	<b>159 775,59€</b>	<b>Total dépenses</b>	<b>57 400 €</b>	<b>102 375,59 €</b>

La Présidente propose alors à l'assemblée d'approuver le rapport moral et de donner quitus au trésorier de sa gestion.

#### PREMIERE RESOLUTION

L'assemblée générale approuve le rapport moral et donne quitus au trésorier de sa gestion.

*Ce vote est acquis à l'unanimité.*

#### Montant des cotisations.

Le trésorier fait observer que le montant de la cotisation de 30 € n'a pas été réévalué depuis longtemps et demande s'il est opportun de l'augmenter. Après discussion l'assemblée prend la résolution suivante :

#### DEUXIEME RESOLUTION

L'assemblée générale décide de maintenir la cotisation à 30 €.

*Ce vote est acquis à l'unanimité.*

#### Renouvellement de la moitié des administrateurs.

La Présidente expose que selon l'article 6 des statuts les administrateurs « sont élus pour quatre ans...Le renouvellement du Conseil a lieu tous les deux ans par moitié, les sortants étant désignés par tirage au sort et rééligibles. » L'ensemble des administrateurs ayant été élus en 2002, M. Gosset étant démissionnaire, quatre autres administrateurs doivent être tirés au sort et être soumis à une éventuelle réélection.

Cependant, compte tenu de la très faible participation à cette assemblée où la majorité absolue est détenue par les quelques administrateurs présents et en exercice, bien qu'aucun quorum ne soit exigé, une élection dans ces conditions reviendrait à une véritable cooptation, aussi la Présidente propose de repousser l'élection à la prochaine assemblée générale statuant sur les comptes de 2005, le mandat de tous les administrateurs étant prolongé jusqu'à ce terme. Elle observe incidemment qu'un toilettage de nos statuts, au moins sur ce point, devrait sans doute être proposé à une assemblée générale extraordinaire.

#### TROISIEME RESOLUTION

L'assemblée décide de prolonger le mandat des administrateurs rééligibles jusqu'à l'assemblée générale statuant sur les comptes de l'exercice 2005 et de s'adjoindre comme conseillers Madame Sophie Cluzel et Monsieur Henri Bléhaut. *Cette résolution est acquise à l'unanimité.*

Il est alors projeté aux participants une vidéo d'1/4 d'heure « Apprends-moi... » sur l'orthophonie précoce et l'intégration en milieu scolaire ordinaire, ainsi que l'interview réalisée par Valérie Expert sur LCI de Julia Kristeva, Jacqueline London et Alice Dona.

Plus rien ne restant à l'ordre du jour, la séance est levée à 18 heures.

### **L'AFRT était présente**

- Au Congrès International de Gènes (Italie) organisé par EDSA les 1-4/12/ 2004 : Syndrome de Down des origines à aujourd'hui.
- Au VIème Symposium International sur la spécificité du syndrome de Down, Baléares, les 25-27/02/2005
- Au 3<sup>ème</sup> colloque Trisomie 21: de la fonction des gènes du chromosome 21 à la physiopathologie, Paris : 20/06/2005.
- Au Colloque Handicap organisé par le professeur J. Kristéva à l'UNESCO, Paris, 20/05/2005.
- A la journée organisée à Paris le 14/11/2005 par le Directeur de l'Inserm qui réunissait, en présence du responsable de la recherche à la communauté européenne, les Associations de malades.

## L'AFRT sur les routes de Paris Colmar

Avec l'objectif de mieux nous faire connaître, il a été décidé lors de notre assemblée générale de janvier 2005 de soutenir financièrement le marcheur Alain COSTILS, pour sa première participation sur les routes de cette célèbre marche qui naquit en 1926.

Oncle d'un enfant atteint d'une Trisomie et frère de notre trésorier, sélectionné dans la catégorie promotion, classé 8<sup>ème</sup> mondial, 11 personnes l'accompagnaient sous nos couleurs dans cette chevauchée longue de 291KM500 parcouru en 35h01 et qu'il gagna avec une moyenne de 8KM 325/h, comme il remporta par la même occasion le Ruban Bleu 2005 et le Trophée de la montagne 2005.

Les retombées de la presse écrite ont été à la hauteur de nos espérances grâce au travail effectué par la société de communication ACTINE Stratégies, puisqu'un résumé sur **France 3** au journal des sports du 9 juin 2005 nous a permis de voir Alain Costils. Nous avons été cité dans le journal **l'Equipe** du Mercredi 8 juin 2005 en page 13 et dans différents journaux régionaux tels, **Le Paris Normandie**, **l'Eveil de Pont Audemer**, **L'Est Républicain**, **la Liberté de l'Est**, **l'Union** et une interview en direct sur **Radio Monte-Carlo** le Samedi 11 juin à 11h40 dans l'émission "à Vos Marques", pendant l'ascension du Col du Bonhomme, à 30 km de l'arrivée. Durant 8 minutes Alain et son frère Jacques qui l'a relayé ne cesseront d'informer et de faire appel à la nécessité de soutenir la recherche sur cette pathologie, qu'est la trisomie 21. Durant l'intervention, l'AFRT a été citée 5 fois. Le Dimanche matin, la remise des récompenses se passa en présence de notre Présidente qui se vit remettre par Alain un tee-shirt confectionné pour l'occasion et portant notre logo.

## Le partenariat avec Actines Stratégies

Cette nouvelle société de communication qui s'est créée récemment, nous a contactés l'année dernière. Son président Monsieur Stéphane Berstein avait été au contact de personnes handicapées durant son cursus scolaire. Il avait eu connaissance de l'existence de notre association par un de ses représentants.

Il a souhaité recevoir les membres du Conseil d'administration afin de proposer un partenariat dans le but de nous faire connaître. C'est lors de notre dernière assemblée générale qu'a été retenu le principe de travailler moyennant financement bien sûr avec une société de communication. Notre association a vocation et doit avoir un rayonnement sur le territoire national. S'il est normal de communiquer à travers notre bulletin entre nous, il est également bon que le reste de la Société nous connaisse. La Société ACTINE Stratégies nous a donc présenté un devis reprenant les différentes actions à mener durant ce contrat que nous avons accepté. Au terme de ce contrat, nous devons donc tirer les conclusions suivantes :

Suite à leurs différentes interventions, Madame London a participé le 22 novembre 2004 à une interview sur le thème du handicap sur **LCI**, animée par Valérie Expert en présence de Julia Kristeva et Alice Dona.

Ils ont ensuite soutenu l'action de vente de calendriers des étudiants de l'ENSAE, « Les Dieux de la Stat », ce qui leur a permis une intervention télévisée sur **LCI** le 10 décembre 2004, diffusée 4 fois. Un reportage de 15 minutes sur **Europe 1** diffusé 2 fois le 12 décembre 2004 et sur **France 5** le 17 décembre 2004 (45 secondes diffusé 2 fois). Ce projet mené sous l'impulsion de Guillaume Simon, fils de Mme Poterlot, notre secrétaire générale adjointe, a permis de remettre à l'AFRT un chèque de 2 350 euros. **Nous tenons à travers ces lignes renouveler tous nos remerciements à ces jeunes ainsi que nous remercions toutes les personnes qui ont de près ou de loin contribué à la réussite de ce projet.**

ACTINE Stratégies nous a proposé de créer une manifestation en retenant la date du 21/3 de chaque année, c'est ainsi qu'est née le 21 mars 2005, la journée nationale de la trisomie 21, intitulée «Du patient à la Recherche, mieux comprendre pour mieux aider » qui s'est déroulée à la mairie du 5<sup>ème</sup> arrondissement de Paris, avec également une intervention de Madame London au magazine de la santé au Quotidien sur **France 5**. Puis, le 25 mars 2005 une interview sur les ondes de **Vivre FM**. Pour l'organisation de cette journée, une plaquette de présentation de l'association et de la journée a été élaborée et envoyée par ACTINE Stratégies à différents partenaires potentiels.

Ils se sont ensuite investis sur l'aventure du Paris-Colmar en contactant les diffuseurs de presses écrites, radiophoniques et télévisuelles en élaborant un communiqué de presse avec les retombées citées ci-dessus.

Ils ont eu également la charge de contacter des laboratoires, un entretien qui paraît très prometteur a eu lieu avec la représentante Partenariat du groupe AVENTIS, Madame London et le représentant d'Actines-Stratégies. Des liens plus étendus vers des secteurs recherche pourraient aussi être établis. Par ailleurs des lettres d'aide à l'AFRT ont été envoyées à d'autres laboratoires et deux chèques de 200 Euros chacun nous ont été remis en date du 27 juillet 2005 par la Société GEN BIO de Clermont Ferrand, et en date du 5 septembre 2005 par le Centre Biologique des Docteurs Gaeremynck-Andlauer-Demaret-Leclair et Lescieux de Calais.

ACTINE Stratégies a également travaillé à nous faire des propositions pour améliorer notre site Internet. Quelques points restent encore à régler pour qu'enfin nous ayons un site qui vous propose le plus d'informations possibles.

Ce compte rendu de communication a pour but de vous informer de la richesse me semble-t-il du travail effectué. Chaque action a été validée par les membres du bureau. Notre mission première est de soutenir la recherche, la deuxième de vous informer des avancées de celle-ci. Mais nous devons également communiquer et éclairer la population en général. Comme nous devons dénoncer le manque de soutien de la part de l'Etat dans la recherche sur cette pathologie qu'est la Trisomie 21. C'est ce que nous faisons chaque fois que cela est possible. C'est ainsi et avec cet objectif que nous avons rencontré Monsieur Gilles de Robien, nouveau Ministre de la Recherche, Monsieur Hervé Morin, député de l'Eure auquel nous venons également d'adresser un courrier.

Même s'il est probable et souhaitable que nous redéfinissions notre partenariat avec cette société de communication, je pense qu'ils ont gagné notre confiance et que, plus que jamais, nous devons continuer dans cette perspective.

**J. COSTILS**  
Trésorier de l'AFRT

## Quelle place pour le handicap dans la décision éthique ?

Lors du colloque à l'UNESCO le 20 mai 2005 organisé par le professeur J. Kristeva, Mme J. London est intervenue au nom de l'AFRT dans la commission Ethique et Handicap, l'ensemble des débats est à paraître très prochainement ainsi que des textes rédigés par les intervenants. Le texte ci-dessous est celui qui a été rédigé par Mme London

Dans notre société, toutes les personnes ont les mêmes droits et les mêmes devoirs. L'autonomie de la personne en situation de handicap est la clef de son insertion sociale. Ceci nécessite que la société puisse répertorier les mesures nécessaires pour assurer cette autonomie de façon spécifique à chaque catégorie de situation de handicap. En effet si, pour les personnes en situation de handicap moteur, la voirie et les moyens de transports ont été aménagés, bien qu'encore trop partiellement, qu'en est-il pour les personnes mal voyantes pour les personnes ayant un retard mental plus ou moins prononcé et pour une personne en situation de polyhandicap?

Une personne autonome selon la loi doit être capable d'assumer de « façon autonome » ses droits et ses devoirs. Comment une personne en situation de handicap peut-elle répondre à ces défis ? La société a-t-elle mis en place les aides matérielles et psychologiques pour répondre à ce but ? Nous relevons de ci de là quelques efforts en ce sens mais le but est loin d'être atteint ; de plus les disparités entre régions ainsi que celles entre centre ville, agglomération et campagne sont très importantes. Ainsi la personne en situation de handicap dépend beaucoup trop de son milieu familial ce qui, même si la famille est d'un indispensable soutien, ne favorise pas l'autonomie.

Comment une personne en situation de handicap, peut-elle trouver un travail, chercher, trouver et gérer un appartement, gérer son budget, comment choisir les aides thérapeutiques ? Comment avoir une vie sociale voire militante ? Il est indispensable que des lieux existent pour cela avec des personnes qui sachent amener les personnes en situation de handicap à devenir de plus en plus autonome. Bien souvent une personne en situation de handicap sera mise sous tutelle ou curatelle... ainsi elle n'aura plus rien à décider d'important soit disant pour la protéger !! Mais ce qu'il faut c'est former, éduquer, essayer de mettre à jour le maximum de compétences; cela peut prendre du temps mais c'est faisable et cela rend la personne en situation de handicap intéressée par sa situation, intéressée à être l'acteur de sa vie et non devant subir celle que la société lui accorde avec plus ou moins de...respect et/ou de pitié. Si les lieux de vie (foyer...) et de travail (CAT, atelier protégé...) spécifiques ont été et peuvent encore être très utiles, il est indispensable de passer à une nouvelle étape d'insertion des personnes en situation de handicap dans la cité afin de leur permettre de se maintenir dans des structures ouvertes au sein de la cité.

Notre société doit se donner une éthique concernant les divers aspects de la personne en situation de handicap, et c'est à partir de cette éthique, que les décisions politiques, économiques et sociales doivent être prises.

En ce qui concerne le handicap mental, il faudrait créer un Institut du handicap mental inné ou acquis (à l'image de l'Institut de myologie) dans lequel les trois mots clé, prévenir, soulager et réparer seraient traités à la fois du point de vue de la personne en situation de handicap et de la personne dite normale qui peut en fait être aussi une personne handicapée qui s'ignore. C'est dans ce double partenariat que la société aidera la personne en situation de handicap non seulement à évoluer le plus favorablement possible mais surtout à exercer ses devoirs comme tout autre citoyen.

J. LONDON

### **23-26 Août 2006 le congrès Mondial de la trisomie 21 à Vancouver, Canada**

Nous souhaitons organiser un voyage de quelques familles et faire de ce voyage à la fois une rencontre avec nos amis d'Amérique du Nord et une découverte du Canada. Un groupe d'une vingtaine de personnes serait l'idéal pour un prix très compétitif dont l'organisation pourrait être faite par Arts et Vie

***Contactez nous aux coordonnées de l'AFRT.***

## Quelques lectures



### Sa place est dans la vie Parcours d'un enfant aux capacités cachées

Nicole Lacroix, Éd. Josette Lyon, 19 €

Comment découvrir son enfant sans préjugé malgré les certitudes ambiantes au sujet d'un handicap connu comme la trisomie 21? Comment faire taire les oiseaux de mauvais augure, médecins ou enseignants, qui veulent enfermer un bébé dans un destin tout tracé? Nicole Lacroix a sa méthode: la mise en doute ordonnée des limites "évidentes" qu'on oppose au développement de son fils Pierre, et la recherche systématique des méthodes pédagogiques qui peuvent aider à lui rendre les apprentissages scolaires plus accessibles. À 18 ans, Pierre vient de réussir son brevet des collèges contre l'attente de – presque – tous et va entrer en seconde professionnelle.

Mais au-delà de ce parcours qui reste hors norme, le livre de Nicole Lacroix est passionnant par toutes les pistes de réflexion qu'elle ouvre aux parents qui ont un enfant à l'intelligence blessée. On n'y trouvera

réflexion qu'elle ouvre aux parents qui ont un enfant à l'intelligence blessée. On n'y trouvera



Dr Ghislaine Wettstein-Badour



## Bien parler, bien lire, bien écrire

Donnez toutes leurs chances à vos enfants



Bien parler, bien lire, bien écrire

Dr Ghislaine Wettstein-Badour



EYROLLES

**Pour que son intelligence se développe, l'enfant doit d'abord apprendre à bien parler, à bien lire et à bien écrire. Les parents jouent un rôle irremplaçable dans cet apprentissage fondamental, qui commence dès la petite enfance et se poursuit jusqu'à l'adolescence.**

## Membres du Conseil Scientifique de l'AFRT

### NOM

Mademoiselle Réthoré  
Monsieur PM Sinet  
Monsieur A. Delacourte  
Monsieur B. Dutrillaux  
Monsieur M.Pascal  
Monsieur J. Borg  
Monsieur P. Garnier  
Dr Guéant-Rodriguez RM

### Spécialité

Académie de Médecine et Centre médical Jérôme Lejeune, Paris  
DR1 CNRS : Médecine, Recherche : Neurologie, Paris  
DR1 Inserm : Neurologie (Maladie d'Alzheimer), Lille  
DR1 CNRS : Cytogénétique et cancers, Paris  
MCU : Médecine et Biochimie, Paris  
MCUPH : Médecine, Biochimie médicale, St Etienne  
Professeur, Pédiatrie et hormones, Grenoble  
Médecine, cardiologie et recherche, Nancy

*Mr. Le Dr.H. Bléhaut (Fondation Jérôme Lejeune) s'est proposé comme conseiller*

## Le bureau de l'AFRT

### Présidente

**Mme J. LONDON**  
6 rue César Franck, 75015 Paris  
tel : 01 44 27 83 41  
E mail : [london@paris7.jussieu.fr](mailto:london@paris7.jussieu.fr)

### Secrétaire général

**M. Ph de VISMES**  
1 rue Cujas,  
36 400 Oloron Ste Marie  
E mail : [phdevismes@free.surf.fr](mailto:phdevismes@free.surf.fr)

### Trésorier

**M.J. COSTILS**  
9 allée des Romarins  
78180 Montigny Le Bretonneux  
E mail: [jacques0costils@hotmail.com](mailto:jacques0costils@hotmail.com)

**Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 (AFRT) : Université Paris 7 Denis-Diderot, 2 Place Jussieu, case 7088, 75251 Paris cedex 05**  
**[afrt@paris7.jussieu.fr](mailto:afrt@paris7.jussieu.fr); Site Web : <http://www.diderot.jussieu.fr/afrt>**