

Nouvelles du Chromosome 21

12^{ème} Journée Mondiale - (JMT 2017)

Numéro spécial - Mars 2017



Association Française
pour la Recherche sur la
Trisomie 21
www.afrt.fr

L'AFRT a dans ses statuts trois missions principales concernant la trisomie 21

INFORMER, SENSIBILISER, SOUTENIR LA RECHERCHE

La trisomie 21 est une pathologie complexe affectant plusieurs aspects physiologiques d'une personne.

Dans ce numéro spécial, vous trouverez quelques exemples des missions que remplit l'AFRT

INFORMER et SENSIBILISER

1-Les Nouvelles du chromosome 21

Depuis 1995, l'AFRT publie une fois par an les « Nouvelles du chromosome 21 » pour rendre compte des manifestations et rencontres que nous organisons, ainsi que des progrès en matière de prises en charge thérapeutiques et médicales, de recherche en génétique et en biochimie. Vous pouvez retrouver tous nos numéros sur le site www.afrt.fr

2-Les colloques

En 2005, l'AFRT a choisi la journée du 21 mars comme journée emblématique (21/3) pour présenter la trisomie 21 et faire connaître les avancées médicales et celles de la recherche concernant cette pathologie.

Depuis cette initiative, la journée du 21 Mars (21/3 pour 3 chromosomes 21 et 3/21 en anglais) a été choisie par les instances internationales pour être la « **Journée Mondiale du syndrome de Down : WDS** », journée reconnue par l'OMS et depuis novembre 2011 par l'ONU. Autour de cette date, de nombreuses manifestations se tiennent dans le monde.

Depuis 2005, l'AFRT organise chaque année un colloque, soit seule, et plus récemment en collaboration avec les organisations concernées par la trisomie 21 :

- Mars 2017: Grenoble « Trisomie 21 : Le bénéfice sociétal d'une intégration réussie » avec les Associations AFRT, AFRT78, Arist, CHU Grenoble Alpes, Université Grenoble Alpes, Trisomie 21 France et UNAPEI.
- Mars 2016: Marseille « Devenir adulte dans une société inclusive »
- Mars 2015: Paris « Trisomie 21 Nouveaux horizons »
- Mars 2014: Lyon « Santé, bien-être et vie affective »
- Mars 2013: Versailles « Vivre ensemble avec la trisomie 21 »
- Mars 2012: Paris « Essais thérapeutiques et trisomie 21 »
- Mars 2011: Lyon « Entrée dans la vie adulte »
- Mars 2010: Paris « Progrès thérapeutiques et scientifiques au service d'un mieux vivre des personnes atteintes de trisomie 21 »

Mars 2009:	Limoges	« 50 ans après la découverte de la trisomie 21 »
Mars 2008:	Lyon	« Mobilisation pour la recherche »
Mai 2007:	Maroc	Premier Colloque international à Meknès (Maroc)
Mars 2007:	Paris	« Trisomie 21 en mouvement »
Mars 2006:	Paris	« Comment appréhender et tenter de guérir le handicap mental »
Mars 2005:	Paris	« Du patient à la recherche : mieux comprendre pour mieux aider »

Colloque de mars 2017 à Grenoble

Depuis plusieurs années, l'ARIST de Grenoble s'était proposée pour organiser une des prochaines Journées de la Trisomie 21. Ce sera le cas en 2017 avec, comme c'est désormais une habitude bien ancrée, un collectif d'associations qui comprendra, outre l'ARIST, l'AFRT, l'AFRT78, Trisomie-21-France, l'URAPEI, Auvergne-Rhône-Alpes et l'UNAPEI, le soutien du collectif départemental des associations iséroises.

Il y aura plusieurs nouveautés intéressantes :

1. Un partenariat très fort avec la communauté universitaire (Université Grenoble-Alpes qui a regroupé les trois Universités de Grenoble et celle d'Annecy-Chambéry, l'antenne Universitaire de Valence et les écoles d'ingénieurs), en particulier le département STAPS et les pôles de recherche en biologie et en médecine. Le CHU de Grenoble est aussi associé à l'organisation.
2. Des conférences sur des thèmes tels que: la recherche depuis 25 ans par le professeur S. Antonarakis, le point sur les essais cliniques (de Barcelone et de Bâle), certains aspects concernant le sommeil, la nutrition, le sport, le vieillissement oculaire et neuronal etc.
3. Un appel ouvert à communications pour le colloque scientifique afin de favoriser les jeunes chercheurs,
4. Un rallye ludo-sportif le samedi matin,
5. Encore plus de spectacles les jeudi, vendredi et samedi.

Le thème de ces journées de Grenoble sera «Trisomie 21, le bénéfice sociétal d'une intégration réussie : les apports de la recherche et de l'innovation». Celui de la Journée Mondiale (WDSO), retenu par DSI (Down Syndrome International) est «My voice, my community : enabling people with Down syndrome to speak up, be heard and influence government policy and action to be fully included ».

Les événements de Grenoble se dérouleront entre le jeudi 16 et le samedi 18 mars 2017.

Plus de renseignements sur les manifestations prévues sur le site de l'ARIST (arist.asso.fr) et sur celui de l'AFRT (afrt.fr)

Bref résumé du Colloque de Mars 2016 à Marseille

En 2014, lors de la 9ème Journée Mondiale de la Trisomie 21 (JT21) organisée à Lyon, l'Association Chrysalide de Marseille, et l'URAPEI-PACA, affiliées à l'UNAPEI se sont proposées pour l'organisation d'une prochaine JT21. Ce fut leur tour en 2016, avec en soutien un collectif comprenant, outre Chrysalide et l'URAPEI, l'AFRT, l'AFRT-78, l'ARIST, l'UNAPEI, le soutien de la ville de Marseille, du département des Bouches du Rhône, d'APICIL, de la Caisse d'Épargne CEPAC et de la banque Martin-Maurel. La manifestation s'est déroulée au siège du Conseil Départemental dans de très beaux locaux.

La soirée du vendredi a été animée par Patrice Lagisquet, ancien International de rugby et surtout co-fondateur de l'Association Chrysalide à Biarritz et de la FNASEPH, avec des interventions de Fabien Toulmé, auteur de la bande dessinée « Ce n'est pas toi que j'attendais ». Pierre Tourame a fait un exposé sur la représentation de la trisomie dans les arts visuels, et Jean Brun, a présenté des artistes avec handicap, avant une démonstration de Bao Pao, dirigée et expliquée par Jean Schmutz et une discussion autour d'un buffet.

Pour le colloque du samedi, la nouveauté était le résumé systématique en FALC (langage Facile à Lire et à Comprendre) de chaque intervention, imprimé dans les documents remis aux participants et exposé par une personne avec trisomie. La préparation de ces résumés a nécessité un travail important et de coordination entre les orateurs, les organisateurs et les experts de FALC sollicités.

L'histoire et le développement du FALC ont d'ailleurs été présentés par Cécile Dupas de Trisomie 21France. Puis Catherine Ayoun et Vincent Boubenec de Trisomie-21-Gard ont parlé d'auto- et de pair-représentations, avec de nombreux exemples concrets. Une équipe de la société des transports Marseillais, RTM, représentée par M. Russo et M. Brucci, a parlé des principes du transport pour tous et de quelques aménagements concrets.

Ensuite, Paola Vulterini, de l'Association italienne AIPD (Associazione Italiana Persone Down) a parlé de tourisme accessible et présenté les premiers guides de voyage en FALC, qui concernent déjà plusieurs villes européennes. Voir <http://smartourismguide.com> pour une mise à jour.

Corinne Tardieu a ensuite parlé de « sourire, vie sociale et dentition ». Puis Jean-Louis Faure de l'AFRT a abordé l'accueil inclusif pendant la petite enfance, présentant l'Association APATE. L'inclusion scolaire était le sujet de l'intervention de Pascal Gignoux, de Chrysalide. Puis Marie-Christine Lecomte a présenté le rapport de l'INSERM sur les déficiences intellectuelles. Pour terminer, Jacqueline London de l'AFRT a présenté une synthèse des derniers résultats des essais cliniques.

Les diapositives projetées sont rassemblées en un document au format.pdf disponible sur le site de Chrysalide (www.chrysam.fr/sites/default/files/diaporama_jmt_basse_def3.pdf) avec un lien sur le site de l'AFRT. Sont également disponibles un petit court-métrage résumant le déroulé et l'ambiance de cette manifestation et des vidéos des enregistrements de chacune des interventions.

SOUTENIR LA RECHERCHE

Les actions passées

L'AFRT, Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21, a pour mission de soutenir la recherche biomédicale sur la Trisomie 21 et de communiquer sur les aspects scientifiques et médicaux de cette pathologie.

Deux objectifs sont toujours présents dans le soutien à la recherche qu'apporte l'AFRT : la recherche biomédicale, visant à réduire les déficits cognitifs dus à la surexpression des gènes du chromosome 21, la lutte contre certains problèmes de santé plus fréquents chez les personnes avec trisomie 21.

L'AFRT consacre plus de 80% de son budget pour soutenir la recherche et faire connaître les avancées médicales et scientifiques.

A titre d'exemple, l'AFRT a soutenu des contrats de thèse, des subventions de fin de thèse, des subventions de Master 1 et 2 (9 entre 2009 et 2015) des programmes de recherche sur des modèles de souris surexprimant certains gènes du chromosome 21 pour mieux comprendre quelques aspects de la pathologie tels que le sommeil, la peau, la fatigue à l'effort, les déficits cognitifs et comportementaux, l'expression des neurotransmetteurs, le vieillissement en liaison avec la maladie d'Alzheimer.

Travaux récents et en cours

L'existence d'un chromosome 21 supplémentaire a pour corollaire une augmentation de la présence des gènes portés par ce chromosome. Il s'ensuit certains dérèglements, notamment cognitifs. Des recherches fondamentales, en particulier sur des modèles de souris trisomiques, ont permis d'identifier des gènes qui jouent un rôle important dans les dérèglements. Il en est ainsi du gène DYRK1A, qui serait l'un des gènes candidats causant des déficits intellectuels chez les personnes avec trisomie 21. D'où l'idée de mettre au point des médicaments inhibiteurs. L'un d'eux, qui existe à l'état naturel dans le thé vert, est l'EGCG (EpiGalloCatéchineGallate). Des essais cliniques ont montré l'effet positif d'un traitement par l'EGCG chez des patients en accompagnement d'une stimulation cognitive par ordinateur.

L'AFRT soutient ces travaux sur le gène DYRK1A et sur l'EGCG. Ainsi, l'AFRT a récemment financé pour 6 mois le travail de Benoît Souchet puis le travail de Master 2 de Claire Juchault des Jamonières. Le travail de B. Souchet porte sur les effets de l'administration *in utero* d'EGCG à des souris trisomiques gestantes: une normalisation des équilibres physiologiques rompus par la surexpression du gène DYRK1A a été constatée chez les souriceaux nés de ces souris. Le second vise à identifier des protéines (biomarqueurs) qui permettraient de suivre l'efficacité d'un traitement ciblant DYRK1A. Plusieurs protéines biomarqueurs c'est-à-dire dont la mesure de la quantité dans le sang des patients permet de suivre la quantité de DYRK1A, donc l'efficacité du traitement, ont été identifiées.

Les personnes avec trisomie 21 présentent dans de nombreux domaines des problèmes de santé plus fréquents que les personnes n'ayant pas cette pathologie. L'AFRT porte actuellement son attention sur trois domaines : les problèmes oculaires en lien avec le vieillissement, les troubles de l'humeur et le sommeil.

L'AFRT a démarré, en collaboration avec l'UNAPEI, une réflexion d'ensemble sur la façon d'appréhender le vieillissement des personnes avec trisomie 21. Deux pistes méthodologiques ont été étudiées. La première consiste à explorer certains domaines en commençant par une étude bibliographique des travaux de recherche existant et en la prolongeant par des investigations ciblées (enquêtes, suivis de patients etc). La seconde serait une recherche clinique générale sur le vieillissement prenant la forme d'un suivi temporel de personnes avec trisomie 21. La première démarche est actuellement en cours sur les problèmes oculaires.

L'AFRT a donc réalisé un travail de bibliographie concernant les articles publiés sur les problèmes oculaires dans la population générale et dans la population avec trisomie 21. Puis un comité de pilotage a été constitué avec des chercheurs et des cliniciens pour définir des études complémentaires. Deux enquêtes sont ainsi en cours d'élaboration. La première, qui sera menée auprès d'un échantillon de personnes avec trisomie 21, comporte trois questionnaires permettant de documenter les problèmes oculaires : symptômes, histoire ophtalmologique, situation actuelle, traitement, suivi... Ces trois questionnaires seront remplis respectivement par la personne avec trisomie 21 ou un proche, son médecin généraliste traitant, son médecin ophtalmologiste référent. La seconde enquête, adressée aux médecins ophtalmologistes de ville, porte sur les caractéristiques (nombre, âge) des patients avec trisomie 21 présents dans leur clientèle et sur leurs pratiques envers cette population. Des tests des projets de questionnaires viennent d'être réalisés. Ce projet, au-delà des connaissances qu'il fournira, devrait aboutir à des recommandations de surveillance visant à prévenir ou limiter les problèmes oculaires.

Concernant les troubles de l'humeur des personnes avec trisomie 21, l'AFRT a demandé à une étudiante, Justine Dott, de réaliser, dans le cadre de sa thèse d'exercice, un état des lieux de ces troubles.

Enfin, l'AFRT a décidé de subventionner pendant trois ans le travail suivant: «Dépistage des troubles du sommeil par séismocardiographie chez les sujets avec trisomie 21». Ce programme s'inscrit dans le cadre de la thèse de Léa Dumortier, dirigée par le Dr Véronique Bricout (Université de Grenoble). L'objectif principal est d'évaluer une stratégie simplifiée de diagnostic des apnées du sommeil, à l'aide d'un séismocardiographe, chez les enfants, adolescents, adultes avec trisomie 21, permettant de réduire le nombre de capteurs et la durée d'interprétation des résultats. Cette méthode allégée devrait à terme permettre d'étudier plus facilement, sur une plus grande population, le phénomène des apnées et ses conséquences et aboutir à des recommandations de surveillance.

Association Française Pour la Recherche sur la Trisomie 21

Conseil d'Administration					
Bureau			Vice-présidents		
Président	Vice –Présidente Secrétaire Général	Trésorière	Jean Louis Faure	Jean Marc Richard	Luc Stuit
Jacques Costils	Jacqueline London	Claudette Daguin	Membres		
9 allée des Romarins 78180 Montigny le Bretonneux	6 rue César Franck 75015 Paris	15 rue Pajotin 49000 Angers	Marie-Thérèse Bidjeck	Marie-Christine De Blois	Sophie Bourzeix
☎ : 06.81.80.80.95	☎ : 01.57.27.83.61 ☎ : 06.77.78.01.66	☎ : 02.41.47.20.91 ☎ : 06.82.47.67.42	Nicole Créau	Daniel Daguin	Agnès Duguet
afrt.jcostils@orange.fr	afrt@univ-paris-diderot.fr	daguin.c@wanadoo.fr	Christian Marquer		

***Pour que la recherche médicale pour la Trisomie 21 avance
comme pour les autres pathologies, adressez votre soutien à:***



AFRT

**Université Paris -Diderot, 35 rue Hélène Brion,
Case 7088 - 75205 PARIS Cedex 13,**

- par chèque
- en ligne à <http://www.afrt.fr>
- par versement régulier via le document SEPA sur notre site

**Dans tous les cas un reçu fiscal vous sera adressé et de plus l'AFRT étant reconnue
d'intérêt général, elle est habilitée à recevoir des dons au titre de l'ISF**