



# NOUVELLES DU CHROMOSOME 21

## A.F.R.T.

*Association Française pour la  
Recherche sur la Trisomie 21*

N° 3 - Avril 1997

## *Editorial*

Dans notre bulletin de Mai-juin 1996 nous vous faisons part de notre action qui a essentiellement porté sur l'accroissement de notre audience tant auprès des familles qu'auprès des medias et des autorités compétentes.

Ces six derniers mois ont permis pour des raisons diverses que tout citoyen entende parler de la trisomie 21. Nous ne pouvons que nous féliciter de voir que grâce au film "le Huitième Jour", le silence soit enfin rompu. On parle de nos enfants et on prend dans le même temps conscience des efforts qu'il faut réaliser pour mieux comprendre cette maladie et pour mieux prendre en charge les personnes qui en souffrent.

Vous êtes nombreux à nous avoir fait confiance et nous espérons que notre action et notre bulletin continueront à vous satisfaire.

Cependant si nous voulons que l'investissement dans la recherche sur la trisomie 21 soit le reflet de l'attente des 50 000 familles concernées, il nous faut faire beaucoup plus. Nous pensons toujours que l'organisation d'une journée nationale sur la trisomie 21 serait l'une des meilleures actions possibles. Il faut qu'un réel effort financier soit réalisé pour obtenir une meilleure compréhension de la trisomie 21.

**Mobilisons nous encore plus pour nos enfants et pour nous mêmes.**

Cordialement vôtre

**Jacqueline LONDON**  
*Présidente*

# La lettre de la Présidente

La trisomie 21 a été à la une de nombreux journaux et émissions de radio, voire de manifestations diverses depuis 6 mois. Il nous a semblé important que nos adhérents et nos futurs adhérents connaissent un peu mieux les positions actuelles du bureau concernant divers aspects qui ont été débattus ces derniers temps.

Tout d'abord, en ce qui concerne le film "Le Huitième Jour", la majorité des membres du bureau a d'emblé, considéré ce film comme bon et important et n'a pas interprété sa fin comme pessimiste mais plutôt comme "poétique"; cependant certaines personnes du bureau qui ont l'habitude de travailler avec des enfants trisomiques 21 ont plutôt regretté l'image cinématographique donnée de George et qui pouvait peut être renvoyer à une fausse réalité.

L'émission, la Marche du Siècle, à laquelle nous avons eu le privilège de participer, nous a semblé importante en raison de la présence de Pascal Duquenne qui a pu s'exprimer autant qu'il le voulait et de façon très touchante, et aussi des impressionnants reportages présentés. Cependant certaines interventions prévues ont dû être écourtées, ce qui à mon avis a contribué à donner une vision trop optimiste de la trisomie 21. On peut regretter que les patients eux-mêmes n'aient pu faire partager plus longuement leurs sentiments.

En ce qui concerne le débat sur le dépistage anténatal basé sur les tests sanguins, j'avais donné notre position dans une interview à Télé-Loisir avant le grand débat de Presse. Ceci devait être évoqué par moi-même lors de la Marche du Siècle mais je n'ai pu parler que du caryotype. Notre position est la suivante: l'information scientifique et médicale la plus complète et la plus rigoureuse possible doit être mise à la disposition de tous, afin que chacun soit libre de choisir pour lui et pour les siens. La capacité de pouvoir exercer cette liberté doit être la même pour tous.

Enfin nous pensons que si effort est fait pour le dépistage anténatal de la trisomie 21, il faut qu'un effort accru soit effectué pour la recherche d'une part et pour la prise en charge précoce et tardive d'autre part. C'est cette optique que nous nous sommes employés à exprimer aux autorités compétentes.

Jacqueline LONDON

## 1997: UNE ANNEE DECISIVE

L'AFRT a connu une année 1996 assez faste: nous avons accru notre audience de façon significative auprès des parents ( dont un grand nombre nous a rejoints), auprès des milieux scientifiques (ce que nous avons pu mesurer lors de la constitution de notre Conseil Scientifique), et auprès des médias ( en particulier du fait du succès du film " Le Huitième jour" et de l'audience de l'émission de la Marche du Siècle).

### Que sera l'année 1997 ?

Elle commence bien sur le plan financier. Des moyens accrus du fait des adhésions nouvelles et de dons relativement importants vont nous permettre de confier à notre Conseil Scientifique une somme destinée à favoriser au mieux, selon ses décisions, la recherche, c'est à dire de satisfaire à l'objectif prioritaire de notre Association. La recherche progresse de façon constante, en particulier en raison des méthodes et techniques nouvelles dont le présent bulletin se fait l'écho. Mais l'AFRT devra affronter les difficultés d'un organisme en pleine croissance dans une période difficile.

Notre administration doit renforcer ses moyens au moindre coût, en particulier en lançant un appel aux bonnes volontés.

Nous savons tous que la recherche en général, et celle sur la trisomie 21 en particulier, est fermement invitée à participer à l'effort de restriction des dépenses publiques. C'est pour nous une raison supplémentaire de développer notre action.

Comme toutes les associations ayant pour but de favoriser la recherche, la nôtre doit faire face au trouble créé dans l'opinion publique par la malheureuse affaire de l'ARC. Nous comptons sur nos adhérents pour se porter garants de la rigueur de notre gestion. Une réputation garantie de bouche à oreille est encore la plus efficace. Nous devons aussi faire savoir que le très vif succès du Téléthon ne vient que très partiellement et très indirectement favoriser la recherche sur la trisomie 21.

De même que nous vous informons que la Fondation Lejeune n'est pas notre concurrente, mais que son champ d'action est beaucoup plus étendu que le nôtre et ne le recoupe que très partiellement. Nous savons aujourd'hui que la recherche fondamentale est le passage obligé vers la recherche thérapeutique.

La récente décision du gouvernement de rembourser le dépistage de la trisomie 21 pour les "sujets à risque" constitue un sujet d'inquiétude pour les parents de trisomiques, en ce sens qu'elle est trop souvent interprétée par les grands moyens d'information comme devant aboutir rapidement à "l'éradication" de la trisomie 21. Vous trouverez dans le présent bulletin les précisions qu'appelle cette information sur le plan scientifique, médical, déontologique, social...

Voici, chers adhérents les sujets d'espérance comme les sujets d'inquiétude que nous entrevoyons pour l'année 1997.

Ils constituent pour nous de nouveaux motifs pour poursuivre notre effort. Ils doivent aussi constituer pour vous et vos proches de nouveaux motifs pour nous encourager à persévérer.

R. CHASTEL  
Secrétaire Général



# Informations scientifiques

## LE DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21

Ce délicat problème a été cet automne remis à l'ordre du jour par une large campagne de presse.

Il s'agissait d'abord de dénoncer l'injustice qui consistait à n'admettre le remboursement par la Sécurité Sociale des amniocentèses que pour les femmes âgées de plus de 38 ans.

En fait ce sujet ayant des incidences autres qu'économiques, le gouvernement a décidé de le soumettre aux réflexions d'une Commission présidée par le Professeur Mattéi initiateur de la loi sur la bioéthique.

La commission a rendu assez rapidement son rapport et proposé au gouvernement le remboursement des amniocentèses mais pour les seules "femmes à risques".

Quelles sont les conséquences de ces décisions?

Tout d'abord les premiers examens de dépistage seront effectués ( et ils le sont déjà depuis 3 ans en France) à l'aide de "marqueurs sériques" qui restent accessibles et remboursables pour toutes les femmes enceintes.

Mais en pratique, toutes les femmes qui souhaiteraient ce premier dépistage y ont-elles ( et y auront-elles ) bien accès quels que soient leur âge, leur condition sociale, leur lieu d'habitation...?

Bien entendu, toute femme reste libre de demander ce dépistage s'il ne lui est pas proposé, comme de le refuser s'il lui est conseillé.

Il importe de savoir que ce moyen de dépistage n'est pas fiable à 100%. Les laboratoires indiquent que le taux de fiabilité est aux environs de 60% et on peut espérer que ces "performances" seront améliorées.

Les femmes enceintes dont les marqueurs sériques auront donné un résultat positif seront considérées comme des "sujets à risque" et c'est à elles que seront proposées les amniocentèses remboursables et ce, quel que soit leur âge.

Il convient aussi de savoir que l'amniocentèse n'est pas sans risque pour le fœtus (on constate environ 0,5% de fausses couches ) et que le résultat du caryotype, bien que beaucoup plus fiable que celui des marqueurs sériques ne l'est qu'à 98%.

Il va de soi qu'à ce dernier stade de la détection, la femme reste libre, comme au premier stade, de réclamer ou de refuser le dépistage.

Il résulte d'enquêtes sociologiques (parfois sujettes à caution), que le nombre de femmes qui réclameront une IVG si le dépistage se révèle positif, est d'environ 95%. C'est dire que le nombre de naissances d'enfants trisomiques 21 sera selon toute vraisemblance très sensiblement réduit, mais que l'on sera encore loin de "l'éradication" évoquée par certains. On remarquera que la situation sera tout simplement semblable à celle que l'on constate pour d'autres maladies génétiques faisant depuis longtemps l'objet d'un dépistage anténatal.

Il va de soi que ces nouvelles dispositions permettront d'éviter bien des drames personnels liés à l'impossibilité pour certaines "d'accepter" la trisomie, mais elles en généreront d'autres pour celles qui seront détectées négatives par les tests sériques et qui pourtant accoucheront d'un enfant trisomique et celles qui seront détectées positives et perdront un fœtus qui se révélera en définitive non trisomique....

Les parents d'enfants trisomiques peuvent craindre que le courant d'opinion qui va se créer jouera contre l'aide qu'ils s'estimaient en droit d'attendre de la société.

Mais ils peuvent tout aussi bien espérer que la société sera d'autant plus incitée à les aider, qu'elle compensera ainsi la fausse bonne conscience que nous évoquions...

C'est évidemment cette deuxième hypothèse que toutes les associations qui oeuvrent dans tous les domaines pour nos enfants s'emploient déjà de toutes leurs forces à faire triompher et nous avons perçu des signes qui autorisent un certain optimisme.

La recherche sur la trisomie 21 ne doit donc pas ralentir ses efforts, bien au contraire, puisque son objectif demeure l'amélioration possible et prévisible de l'état de santé de nos enfants.

R. CHASTEL

# PATHOLOGIE BUCCO-DENTAIRE DES ENFANTS TRISOMIQUES 21

Les enfants trisomiques 21 ont la même pathologie bucco-dentaire donc les mêmes problèmes que tous les enfants mais ils ont aussi une pathologie bucco-dentaire spécifique, qui est la répercussion locale de leurs caractéristiques morphologiques et physiologiques générales, notamment de leur petite taille et de leur hypotonie musculaire.

On peut constater un faible développement des maxillaires supérieur et inférieur dans le sens vertical et transversal d'où la présence d'un étage moyen diminué. L'espace intra-oral est petit, la langue apparaissant hyper développée. L'hypotonie des muscles de la face et des muscles orbiculaires qui commandent la bouche entraîne une béance buccale et une protrusion de la langue.

L'évolution générale de la dentition est retardée, les dents sont de petite taille, de forme simplifiée et moins sujettes à la carie. Cette évolution générale est à rapprocher des caractéristiques morphologiques et physiologiques des patients trisomiques 21.

Les trisomiques 21 devenus adultes développent de façon précoce, plus que la majorité de la population, des parodontopathies, c'est à dire des maladies des tissus de soutien de la dent, qui sont à l'origine de la perte, par alvéolyse, des dents. Ce phénomène peut être mis en rapport avec un autre phénomène de vieillissement précoce qui est la ménopause précoce chez les trisomiques 21 de sexe féminin. Un autre facteur expliquant les parodontopathies précoces peut être le déséquilibre musculaire avec protrusion de la langue et hypotonie des orbiculaires, le groupe des incisives étant alors en déséquilibre entre la langue et les lèvres.

Cette pathologie bucco-dentaire spécifique des trisomiques 21 ne signifie pas qu'ils aient plus de problèmes bucco-dentaires que la plupart des personnes de la population générale.

Le fait qu'ils aient moins de caries est un avantage certain.

Cependant le programme de prévention de la carie qui comprend, comme pour tous, des mesures d'hygiène locale, la réduction des prises d'hydrates de carbone raffinés (sucreries au sens large) notamment entre les repas et la prescription d'apports fluorés, est également à mettre en oeuvre pour eux.

Leur prise en charge spécifique sur le plan bucco-dentaire comprend surtout une rééducation de la musculature orofaciale pour résoudre le problème de protrusion de la langue, améliorer le fonctionnement des orbiculaires pour permettre aux dents d'être en équilibre entre les forces antagonistes de la langue et des lèvres.

Docteur Hélène SCHNECK  
Chirurgien-Dentiste

## Informations

### MODELES ANIMAUX DE PATHOLOGIES HUMAINES : DE L'ANCIEN AU NOUVEAU POUR LA TRISOMIE 21

La compréhension d'une maladie génétique, préalable à toute thérapeutique éventuelle, nécessite d'une part l'identification du gène impliqué dans cette maladie ( ou de plusieurs gènes dans certains cas ) et d'autre part la détermination des défauts que porte ce gène et qui le rend responsable de la maladie. Cette deuxième étape est, contrairement à ce que l'on pouvait croire, l'une des plus complexes. En effet elle consiste non seulement à identifier les modifications dans ce gène (ou dans la protéine qu'il synthétise) mais encore à comprendre les conséquences de ces altérations au niveau de l'organisme ( différents organes, tissus ou cellules). Pour cela la possibilité de disposer d'un modèle animal d'une maladie donnée est une étape déterminante dans la compréhension de celle ci et la mise au point d'éventuelles thérapeutiques.

Il arrive que l'on dispose de mutants de souris qui présentent certains signes cliniques évoquant une maladie particulière. C'est le cas par exemple d'une souris mutante nommée "little" de taille particulièrement petite, et chez qui on a pu identifier un défaut d'hormone de croissance. La petite taille des souris *little* a pu être corrigée par injection d'hormone de croissance, ce qui a permis d'envisager une thérapie du nanisme humain.

Si de tels mutants de souris n'existent pas spontanément et ne sont donc pas disponibles au laboratoire, il est possible d'en créer grâce à une technique révolutionnaire, appelée transgénèse, mise au point au milieu des années 80. Cette technique consiste à introduire, dans des oeufs de souris, à un stade très précoce, un gène étranger particulièrement intéressant pour comprendre une maladie. L'un des premiers gènes introduit dans une souris a été celui d'une globine humaine mutée responsable de la thalassémie, l'une des maladies les plus répandues du bassin méditerranéen (l'hémoglobine humaine est constituée de différentes molécules de globine). L'outil qui constitue la transgénèse a aussi permis d'ouvrir d'immenses champs de recherches en thérapie génique.

Cette thérapie consiste à véhiculer, dans des cellules de malades, un gène normal dont la fonction doit suppléer celle du gène qui est à l'origine de la maladie. Plus récemment, une technique dérivée de la transgénèse et utilisant des cellules embryonnaires a été mise au point et permet d'annuler l'expression d'un gène du génome de souris ( phénomène appelé invalidation d'un gène ou encore KO du gène).

Il est désormais possible d'obtenir en laboratoire des souris ayant dans leur patrimoine génétique et donc dans toute leur descendance soit 0 ou 1 seule copie d'un gène donné, soit 2 copies (souris normale), enfin 3 copies ou plusieurs copies (souris dites transgéniques).

# scientifiques

Ainsi dans le cas de la myopathie de Duchenne, après plusieurs années de recherches en collaboration avec plusieurs équipes du monde entier, le gène humain responsable de cette maladie a été identifié. Il a été montré qu'il est responsable de la synthèse d'une protéine appelée dystrophine. Ce gène est altéré et la protéine est souvent absente ou non fonctionnelle chez les malades. On a pu montrer que la dystrophine, protéine inconnue auparavant est un constituant fondamental du muscle normal.

En introduisant par transgénèse le gène muté de la dystrophine humaine, les chercheurs ont obtenu des souris mutantes dont les muscles sont atteints comme dans la maladie de Duchenne chez l'homme. De plus, par réintroduction du gène normal de la dystrophine dans ces souris malades, on a pu corriger au moins partiellement leurs muscles. Il a été ainsi possible d'envisager les premiers essais thérapeutiques d'introduction de dystrophine dans certains muscles de myopathes.

L'ensemble de ces techniques permet évidemment de rêver et il nous faudra à la fois des technologies de plus en plus performantes mais aussi beaucoup de précautions.

## Alors et pour la trisomie 21 ?

Deux différences essentielles existent entre la trisomie 21 et d'autres maladies génétiques. Tous les gènes du chromosome 21 et ils sont nombreux, sont normaux et non mutés mais sont présents en trois copies au lieu de deux. On a longtemps pensé que ces deux faits rendaient l'étude de la trisomie 21 plus complexe. Cela n'est pas du tout évident.

Le fait que dans cette pathologie il n'y ait pas de gène muté mais que des gènes normaux, rend d'une certaine façon l'approche plus simple. En effet, dans le cas de nombreuses maladies, le gène qui en est responsable ne porte pas une seule mutation pour tous les malades mais un grand nombre de mutations souvent fort différentes, contrairement à ce qu'on pensait il y a quelques années. Ceci rend difficile la création d'un bon modèle animal et plus complexe la compréhension de la relation entre gène(s) et maladie, encore appelée relation génotype-phénotype.

Dans le cas de la trisomie 21, il suffit donc de faire de la transgénèse pour surexprimer un gène normal du chromosome 21 et examiner son effet chez l'animal. Ceci a déjà été réalisé pour un très petit nombre de gènes du chromosome 21 qui ont été identifiés et certains résultats sont très intéressants. Des souris transgéniques pour le gène responsable de la synthèse de la superoxyde dismutase à cuivre et à zinc humaine (hSOD-1) ont été obtenues dans plusieurs laboratoires dans le monde. De nombreux articles ont été publiés et les faits les plus saillants en ce qui concerne la trisomie 21 sont les suivants: la jonction neuromusculaire de la langue des animaux transgéniques a des propriétés qui ressemblent à celles que l'on observe chez les trisomiques 21. De plus le thymus, l'un des organes clés du système immunitaire est altéré comme chez les trisomiques 21. Enfin ces souris transgéniques pour la

hSOD-1 représentent pour deux organes différents un modèle de vieillissement prématuré. En effet ces souris transgéniques âgées de deux à trois mois ont des jonctions neuro-musculaires des pattes et un thymus analogues à ceux que l'on observe chez des souris témoins âgées de 12-14 mois.

La superoxyde dismutase est donc peut-être directement ou indirectement impliquée dans le vieillissement précoce observé chez les trisomiques 21.

Des souris transgéniques ont été aussi obtenues pour un autre gène du chromosome 21, le gène Ets-2. Ces souris présentent des anomalies du squelette qui suggèrent que ce gène pourrait jouer un certain rôle dans des anomalies du développement observées dans la trisomie 21.

Ceci ne constitue que deux exemples alors que le chromosome 21 comporte environ 5000 gènes !!

Il est cependant très vraisemblable qu'un petit nombre de gènes puisse être responsable de la majorité des signes cliniques observés dans cette pathologie. Ces gènes, en particulier ceux existant dans la région critique ou DCR qui contient 10% de la totalité des gènes du chromosome 21 sont sur le point d'être tous identifiés (3 nouveaux gènes viennent d'être isolés dans le laboratoire du Prof. P. Kamoun et du Dr. P.M. Sinet à l'Hôpital Necker). Assez rapidement on connaîtra les gènes particulièrement impliqués dans certains aspects de la trisomie 21 comme le développement du système nerveux ou son fonctionnement, l'hypotonie, certains aspects du vieillissement.

La situation sera alors équivalente à d'autres pathologies pour lesquelles plusieurs gènes sont impliqués tels que certains cancers ou la maladie d'Alzheimer.

L'isolement et la caractérisation des gènes du chromosome 21 vont permettre très rapidement de faire des souris transgéniques et de savoir quels sont les gènes dont la surexpression entraîne des modifications de développement, voire d'apprentissage. En effet on peut non seulement observer les organes, les tissus et les cellules des souris transgéniques mais aussi déterminer la capacité de ces souris à réaliser, plus ou moins bien, certaines tâches précises d'apprentissage et à mémoriser plus ou moins bien, ce qu'elles ont appris.

On peut donc raisonnablement penser que dans cinq ans, si tout se passe bien, on aura identifié la majorité des gènes impliqués dans la trisomie 21. On disposera de modèles animaux de surexpression de ces gènes, et on saura étudier ces souris tant sur le plan physiologique, biochimique que comportemental.

Alors on pourra peut-être dire: c'est grâce à la découverte de certains gènes impliqués dans la trisomie 21 que l'on peut mieux comprendre l'organisation et le fonctionnement normaux du système nerveux, immunitaire, musculaire etc.

La connaissance des défauts d'expression ou de fonctionnement de ces gènes et de leurs produits permettront seulement alors, d'envisager des thérapeutiques pharmacologiques appropriées.

J. LONDON

Professeur Université Denis-Diderot Paris 7



# La vie de l'association

## LA RECHERCHE A LA RENCONTRE DES TRISOMIQUES

Répondant à l'invitation de M. Barbieux, la Présidente et le Secrétaire général de l'AFRT se sont rendus le 20 Novembre 1996, au "Foyer occupationnel" de Ardres à environ 15km de Calais où réside le frère de M. Barbieux, Gérard, trisomique 21 de 57 ans.

M. Michel Barbieux membre du Conseil d'Administration de ce foyer, souhaitait nous faire prendre contact avec les résidents de ce foyer et surtout avec les responsables administratifs et les différents membres de l'équipe d'animation et de soins qui, cotoyant des trisomiques, sont sensibles au combat que mène l'AFRT.

Il était intéressant de connaître M. Barbieux qui a vécu les moments difficiles qui suivent le décès d'une mère ayant pris en charge toute sa vie son enfant trisomique, laissant à la fratrie le soin de "prendre la relève"....

Il était intéressant aussi pour nous et donc pour nos lecteurs de mesurer les raisons, les appréhensions, qui ont conduit les deux frères de Gérard à opter pour la solution du foyer, solution tout d'abord vécue comme un abandon...

Le foyer d'Ardres "Les Tilleuls" est la dernière réalisation (1990) de " l'AFPEI" qui accueille 35 adultes handicapés (17 femmes et 18 hommes); parmi eux on compte 11 trisomiques, 3 hommes et 8 femmes.

Ce foyer comprend outre les bâtiments communs ( administratifs, restaurant, salles de détente ou de sport et plusieurs ateliers), 7 petites maisons qui ont fait toute notre admiration. Dans chacune de ces maisons vivent 5 adultes hommes et femmes. Chacun a sa chambre avec lavabo, une salle à manger-salon, ainsi qu'une cuisine et une salle de bain leur permettant de vivre ensemble (repas du soir, veillée). Ces adultes sont dans la journée occupés à des activités diverses selon leur choix soit à l'intérieur de l'établissement soit à l'extérieur. Les adultes sortent du foyer pour faire leurs petites courses chez les commerçants tout proches.

Nous avons eu une réunion avec les responsables de cet établissement qui nous ont expliqué la situation de ce centre par rapport aux autres établissements gérés par l'AFPEI. Mme London expose les espoirs que l'on peut raisonnablement nourrir pour améliorer encore le sort des trisomiques. Le médecin psychiatre qui suit en permanence une vingtaine de trisomiques 21 nous confirme que leur santé générale est assez bonne mais regrette que la trisomie 21 ait été d'abord traitée sous l'angle social souvent au détriment de l'angle médical au sens large. Mme London souligne l'intérêt d'une nécessaire collaboration entre les associations ayant vocation à développer la recherche et les praticiens qui sur le terrain dans le cadre d'autres associations à vocation sociale, sont à même de les orienter.

Nous avons eu un contact chaleureux avec les adultes travaillant dans divers ateliers (artisanat, serre...), en particulier l'atelier bois où se trouvait à ce moment là Gérard. Ce dernier nous explique ce qu'il fait, son contact avec son frère est agréable, il sait dire qu'il pense à sa belle soeur mais dit bien qu'il souhaite rester ici au foyer!!!.

Tel est l'un des messages les plus importants de notre visite. Gérard est content à Ardres. Il est chez lui et ce beaucoup mieux que s'il était chez l'un ou l'autre de ses frères. Cela rend notre ami Michel Barbieux serein après les nombreuses hésitations concernant Gérard.

Cette expérience de M. Barbieux peut servir d'exemple à de nombreuses familles qui se demandent ce que deviendra leur enfant, quand ils ne seront plus là. Ces foyers sont une réponse.

Le secrétaire Général de l'AFRT, en sa qualité de grand père d'une petite trisomique, qui tout à la fois souhaitait et appréhendait ce contact avec les handicapés, en est tout ragaillard en pensant à l'avenir... et à la nécessité, hélas fort onéreuse, de multiplier ces foyers.

Mme London, fort de son expérience de chercheur en génétique moléculaire, montre que tous les espoirs sont permis dans les années à venir pour mieux comprendre cette maladie et envisager avec rigueur et ténacité des voies thérapeutiques au moins partielles.

Nous adressons à toute l'équipe des Tilleuls qui nous a accueillis si chaleureusement nos remerciements et nos félicitations bien sincères.

J. LONDON

## LA JEUNE CHAMBRE ECONOMIQUE DE LORIENT PIONNIERE POUR AIDER AVEC L'AFRT LA RECHERCHE SUR LA TRISOMIE 21

C'est ce que nous avons pu vivre à Ploemeur lors de la 6ème édition de la rencontre Sport-Entreprises organisée par la Jeune chambre Economique (JCE) de Lorient et pour la première fois dans un but humanitaire: **Aider la recherche sur la trisomie 21.**

C'est grâce à la rencontre de M. J. Bernard, directeur de la Commission Sport-Entreprises de la JCE de Lorient et de M. J. Bollet, correspondant régional Bretagne de l'AFRT que l'idée de cette rencontre au profit de l'AFRT a germé, alors que parler de la trisomie 21 était alors tabou....

Nous tenons tout particulièrement à remercier M. J. Bernard d'avoir su convaincre M. L. Kerzérho, Mme B. Senn et toute l'équipe de la JCE de Lorient de se lancer dans cette entreprise bien difficile et de la mener si bien à son terme. Nous tenons aussi à remercier Messieurs les Directeurs du collège Notre Dame du Tertre et du Lycée Notre Dame de la Paix à Ploemeur pour l'accueil qu'ils ont réservé aux 57 équipes représentant plusieurs dizaines de Sociétés qui ont participé à sept épreuves sportives en compagnie de quelques jeunes trisomiques 21 que nous félicitons bien chaleureusement ainsi que toutes les personnes qui se sont mobilisées pour vendre les billets de tombola au profit de l'AFRT.

Enfin un grand buffet dansant nous a permis de clore cette journée en recevant dans une ambiance particulièrement chaleureuse la somme de 28 000 F au profit de l'AFRT. Nous avons pu toute la journée et au cours de la soirée, avoir des échanges très fructueux avec de nombreux habitants, acteurs économiques et sociaux, parents, amis du pays ploemeurlais. Ceci nous a permis de nous rendre compte à quel point la JCE pouvait jouer un rôle moteur pour faire évoluer les mentalités et entreprendre des actions innovantes pour aider la recherche et l'intégration des patients.

Puisse cette initiative tout à fait pionnière se poursuivre et s'amplifier au niveau national. Aider la recherche sur la trisomie 21, c'est aider 50 000 personnes en France et c'est aussi mieux comprendre pour nous tous certaines des grandes fonctions de l'organisme.

**Merci à la JCE de Lorient pour avoir été la première association à comprendre que la recherche sur la trisomie 21 nous concerne tous.**

**Merci au nom des patients trisomiques 21 et de leurs familles.**

J. LONDON  
Présidente

## PRIX POUR LA RECHERCHE SUR LA TRISOMIE 21

L'association pour la recherche sur la Trisomie 21 décernera son prix 1997 d'un montant de 10 000F. Il est réservé à des chercheurs de moins de 35 ans, ayant effectué un travail de recherche clinique ou fondamental (DEA, thèse ou publication) sur la trisomie 21. Les candidatures doivent être adressées avant le 15 Septembre 1997 à la Présidente de l'Association (Prof. J. London URA 1335 CHU Necker 75730 Paris Cedex 15).

### COURRIER D'UNE LECTRICE

Je ma fille Laurence a appelé  
jeu 20 ans je suis Economique  
21 j'ai regardé l'émission de  
marche de la JCE que a parlé  
de trisomie 21 je suis un  
rapporteur de travail avec je ne  
ma j'ai je futur pour l'  
handicapé pour me je ne pu  
heureux voir de mon handicapé  
autisme je suis heureux  
pour un des rapports de travail  
je trouve mes que pour que  
les gens nous dans l'émission  
j'ai un un moment d'un jour  
qui a parlé de son de dire de  
qui je date avec elle un jour  
je de à l'air après  
je un petit Dequenne dan  
l'émission et elle générale m'explique  
et bien  
Je vous envoie 2.00 francs  
pour venir des recherches sur  
la trisomie 21 Laurence Chapelle



## UN EXEMPLE A SUIVRE

### L'insertion des adultes trisomiques 21

Nous avons reçu de Monsieur C. Fouquier, Président de Team qui oeuvre pour la formation professionnelle des adolescents handicapés mentaux, le courrier suivant qui donne un exemple de ce qui est possible de réaliser avec nos enfants

### Quatre ans de formation et une première en France : Six jeunes trisomiques 21 décrochent un CAP

En juin 1995, neuf jeunes trisomiques 21, âgés de 18 à 22 ans, ont passé les épreuves du CAP d'employé technique de collectivité, au lycée technique Providence-Miséricorde de Rouen. Six d'entre eux ont décroché le diplôme. C'est la première fois qu'une formation adaptée aux trisomiques 21 est organisée en France.

# 6<sup>ème</sup> CONGRES MONDIAL sur la TRISOMIE 21

Du 23 au 26 Octobre 1997 à MADRID

## LES RÊVES FONT LA RÉALITÉ

Ce congrès a pour mission de transmettre un message d'innovation et d'espoir en mettant l'accent sur les progrès dans les domaines scientifiques et thérapeutiques afin que les personnes trisomiques 21 aient une meilleure qualité de vie dans tous les domaines. De nombreuses conférences et sessions plénières auront lieu ainsi que des ateliers portant sur tous les aspects scientifiques, sociologiques, éducatifs, juridiques etc.

Ce congrès s'adresse à tous, venez y nombreux.

### Pour tout renseignement :

Secretariat du Congrès: C/. San Bernado, 20 6° D.  
28015 Madrid, Spain. Tel: 00 34 1 532 81 37 Fax: 00 34 1 522 34 18

---

## LES INSTANCES DE L'AFRT

AFRT : Hôpital Necker, 149, rue de Sèvres, 75743 Paris Cedex 15 - Tél. 01 42 73 06 59 - Fax : 01 40 61 56 90

### Bureau élu le 3 Mai 1996 au sein du Conseil d'administration

#### Présidente :

Mme LONDON

6, rue César Franck 75015 PARIS

Tél. personnel: 01 43 06 55 53

professionnel: 01 40 61 56 93

#### Vices Présidentes :

Mme LEROUX

7, rue Porche Fontaine, 94 370 SUCY-EN-BRIE

Tél. personnel: 01 45 90 49 36

professionnel: 01 44 49 51 62

Mme KAMOUN

26, rue de Chartres, 92200 NEUILLY-SUR-SEINE

Tél. : 01 47 22 80 97

Mme PEYRALADE-LELIEVRE

55, rue Servan, 75011 PARIS

Tél. : 01 48 06 76 94

#### Secrétaire Général :

M. CHASTEL

4, rue Daumesnil, 94300 VINCENNES

Tél. : 01 43 74 38 97

#### Trésorière :

Mme KAMOUN

26, rue de Chartres, 92200 NEUILLY-SUR-SEINE

Tél. : 01 47 22 80 97

### Délégués Régionaux

*BRETAGNE* : Mme BOLLET

30 rue de Ker Yol Kerlir, 56270 PLOEMEUR

Tél. : 02 97 82 80 57

*PAYS DE LOIRE* : Mme BOCENO, *Médecin*

Plâteau Technique, Hôtel Dieu, 44035 NANTES

Tél. : 02 40 08 40 36

*AUVERGNE* : M. BOUSQUET

12, Chemin des Barelles, 63119 CHATEAUGAY

Tél. : 04 73 87 20 73

*ALSACE* : Mme DOUVIER

22, Amiral Ronach, 67640 FEGERSHEIM

Tél. : 03 88 64 31 37

*PROVENCE* : Mme FABRE GRENET

61 Bd. Perier, 13008 MARSEILLE

*AQUITAINE* : M. MORCH

Lieu dit Cantaloube, 31850 MONDOUZIL

Tél. : 05 61 84 76 99

*MIDI* : Mme de TARLE

Mas d'Artaud, 13103 SAINT-ETIENNE-DU-GRES

Tél. : 04 90 49 03 09

*EST* : M. DEXPERT, *Médecin*

1 avenue Victor Hugo, 52000 CHAUMONT

Tél. : 03 25 03 61 40 et 03 25 30 36 80

*LA REUNION* : Mme SIBOUT

Hôpital d'enfants

60, rue Bertin, 97400 SAINT-DENIS LA REUNION