

Nouvelles du Chromosome 21

N° 25

Décembre 2016



Association Française
pour la Recherche
sur la Trisomie 21

www.afrt.fr

Éditorial

Par **Jean Marc Richard, Vice-Président**

Mesdames, Messieurs,

Le 21 mars 2005, notre association organisait un colloque à Paris sur le thème de la trisomie 21, et peu de temps après, suggérait que le 21 mars soit désigné comme "Journée Mondiale de la Trisomie 21" (JMT21). La première JMT21 a eu lieu à Paris en 2006.

Le succès a dépassé les espoirs, avec dès 2006, un colloque simultané à Genève, et au fil des années des manifestations dans de nombreux pays, surtout depuis la reconnaissance du 21 mars par l'ONU fin 2011, avec effet dès le 21 mars 2012.

Il n'est pas possible, et sans doute pas souhaitable, de canaliser toutes les initiatives à l'occasion du 21 mars : concerts, défilés de mode, réunions festives, courses de relais, etc. Tout au plus cherche-t-on à recenser les événements, dans le monde sur le site <https://worlddownsyndromeday.org/world-events>, avec un relais et plus de détails pour la France sur le site <http://journeemondialetrisomie21.org/>.

L'esprit du 21 mars, c'est d'encourager les trompettistes et les VTTistes qui ignorent peut-être l'histoire du 21 mars, mais mobilisent ce jour-là en faveur de la recherche et d'une meilleure prise en charge, et tout au plus, de sourire quand un invité de la 8ème JT21 à Versailles essaie d'organiser l'année suivante un colloque pour les 9ème JT21, sans se soucier du dépôt par l'AFRT à l'Institut National de la Propriété Industrielle de cette manifestation dont elle est à l'origine.

L'esprit du 21 mars, c'est l'aspect Mondial donc inter-associatif affirmé dès 2007 avec un colloque Européen organisé à Paris, et chapeauté par plusieurs associations. Le mouvement était vraiment lancé. Lors des JT21 précédentes à Lyon, Limoges, Versailles, Paris et Marseille, c'est un collectif d'associations, grandes ou petites qui a co-organisé l'événement, et ce sera le cas l'an prochain à Grenoble en Mars 2017.

L'esprit du 21 mars, c'est de favoriser les initiatives en s'efforçant qu'elles se fassent écho les unes les autres, pour souligner ce que nous avons en commun : donner une image positive des personnes avec une trisomie 21, souligner les progrès déjà accomplis pour la prise en charge, l'inclusion dans notre société, la recherche médicale, les méthodes pédagogiques, etc., et surtout demander un développement de la recherche publique, s'appuyant sur un partenariat maîtrisé avec les centres de recherche privés et les mécénats de toute sorte. Il ne s'agit pas que d'argent. Il faut par exemple que les grands programmes de recherche médicale, comme ceux du cancer, de la nutrition, ou des maladies du vieillissement, incluent plus de volets liés aux handicaps, dans l'intérêt de ces recherches elles-mêmes.

L'esprit du 21 mars, c'est cette coopération entre toutes les associations, pour affirmer ensemble l'essentiel une fois par an. En 2012, un collectif informel, Alliance-Trisomie, a été créé pour assurer la continuité de l'organisation des JT21 successives et envisager d'autres actions si besoin est.

Chaque année, une association ou une antenne locale prend en charge l'événement, et le collectif met au point le programme.

On peut dire en simplifiant que les associations ont 364 jours pour affirmer leur identité propre et un seul pour montrer qu'elles sont d'accord sur l'essentiel. Certaines actions du comité d'entente pour défendre les droits des personnes en situation de handicap, les campagnes de la FNASEPH en matière de scolarisation sont d'autres exemples où les efforts conjugués de plusieurs associations se sont avérés efficaces. Ça n'a pas été toujours facile, mais comme le disait un syndicaliste : "l'union est un combat !".

L'esprit du 21 mars, ce sont ces rencontres de personnes avec trisomie 21, de parents, de professionnels ou animateurs, de participants récurrents, qui comme certains reprennent leur camping-car chaque année en mars, de participants occasionnels grâce à leur proximité de lieu.

L'esprit du 21 mars, c'est de ne pas rester figé sur un modèle d'événement, mais de permettre des changements chaque année. On se souvient des colloques un peu austères d'autrefois, entre parents et professionnels, avec pour se donner bonne conscience, une question posée laborieusement depuis le fond de la salle par un personne porteuse de trisomie 21, comme on disait alors.

Quel changement quand on pense aux dernières JT21, avec des pièces de théâtre, des groupes musicaux et des témoignages, des résumés en FALC (langage: Facile À Lire et à Comprendre) proposés par des personnes nées avec une trisomie 21, qui deviennent acteurs de ces journées.

Tous les vœux de l'AFRT pour 2017

Donnons-nous tous rendez-vous à Grenoble pour la prochaine JMT21 en mars 2017

Tous à Grenoble

Depuis plusieurs années, l'ARIST de Grenoble s'était proposée d'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, pour favoriser les jeunes chercheurs,

4. un rallye ludo-sportif le samedi matin,

5. encore plus de spectacles: 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)

Seizième conférence internationale organisée à Barcelone par la Fondation Catalane les 26-27 novembre 2015

«Déficiência intellectuelle et cognitive dans le syndrome de Down de la naissance aux âges avancés »

Cette conférence réunissait environ 350 personnes et se tenait sur deux jours. La première journée rassemblait des professionnels, des chercheurs et médecins catalans et internationaux, des familles et quelques personnes avec T21. La matinée de la première journée fut consacrée au développement cognitif, au comportement et à la socialisation des personnes en mettant l'accent sur les forces et les faiblesses des personnes avec T21; l'après-midi fut dédiée d'une part aux anomalies cognitives en mettant l'accent sur les aspects cliniques et d'autre part sur des aspects de recherche fondamentale et biomédicale. La deuxième journée était consacrée aux aspects plus médicaux et avait lieu en espagnol. Elle s'adressait aux familles et aux professionnels impliqués dans les plans de santé intégrés dans le Centre Médical du syndrome de Down de Barcelone. Étaient traités des aspects neurologiques tels que la maladie d'Alzheimer (MA), les problèmes de sommeil, l'épilepsie.

Exposés de la première matinée

Une première table ronde rassemblait le Dr. Andres Nascimiento qui fut pendant neuf ans le responsable de la neurologie pédiatrique pour la Fondation Catalane, le Dr. Antonia Coppus qui travaille aux Pays Bas sur divers aspects du vieillissement dont la Maladie d'Alzheimer (MA) en se basant sur une cohorte de 500 personnes avec T21 et le Dr. Anne Sophie Rebillat, gériatre de l'Institut Jérôme Lejeune. La conférence sur les aspects du développement de l'enfant fut donnée par le Dr. Nascimiento qui a mis l'accent sur l'utilisation de moments appropriés tels que le moment du bain, de l'habillement, des repas pour travailler les compétences de l'attention, du contact oculaire, des réponses imitatives et associatives; il a insisté sur le fait que chaque enfant est différent et que les structures de réponses neuronales dépendent certes des gènes et de leur environnement mais aussi des apprentissages assurés par la famille, l'école etc. Il a insisté sur le fait que ce processus ne peut être réussi sans la présence d'une équipe soudée de spécialistes dont des psychologues, des orthophonistes, des éducateurs etc. Le Dr. Coppus nous a présenté son programme de veille de santé sur plusieurs centaines de participants avec T21 dont l'âge moyen est entre 18 et 35 ans qu'elle a suivis de 2007 à 2015. Comme il a été souvent mentionné les hommes sont plus nombreux que les femmes (56%/44%). Elle a mis l'accent sur les anomalies visuelles (60%), les anomalies auditives (85%), les anomalies des hanches (40%), les scoliose (30%), le surpoids (43%). Elle a confirmé que les personnes avec T21 vieillissantes n'ont pas d'hypertension mais sont sujets aux anomalies neurologiques. Le Dr. Rebillat de l'Institut Jérôme Lejeune (IJL) note que 7778 personnes avec T21 ont été suivies à l'IJL dont 15% de plus de 40 ans. L'un des buts poursuivis est d'éviter les comorbidités pour ces patients de plus de 40 ans dont elle donne la liste: 90% d'apnées obstructives, 70% de pertes auditives, 60% de cataracte, 40% d'anomalies du fonctionnement de la thyroïde, 30% d'épilepsie, 17% de dépression et 75% de maladie d'Alzheimer. Elle souligne l'importance de développer des traitements visant à diminuer les dépôts amyloïdes qui sont en partie du moins responsables de la MA.

A la fin de la matinée, il y eut deux conférences l'une par le Dr. Rafael Blesa sur Trisomie 21 et MA et l'autre par le Dr. Jesus Florez, chercheur et initiateur depuis de très nombreuses années de l'utilisation des modèles de souris pour mieux comprendre la trisomie 21. Le Dr. Blesa a souligné que le nombre de personnes avec MA de plus de 40 ans a doublé depuis 1990 et qu'en Angleterre, elles représentent un tiers des 40 000 personnes avec T21. Il a posé la question des modalités de diagnostiquer la MA chez des personnes avec T21 et cité de très nombreux articles parlant à la fois du diagnostic mais aussi des modèles animaux pour mieux comprendre les mécanismes impliqués et les pistes pharmacologiques incluant des molécules telles que la fluoxétine, le lithium, les inhibiteurs de la

protéine DYRK1A. Il a mis l'accent sur les études d'imagerie cérébrale, de marqueurs du liquide céphalorachidien (LCR) et de marqueurs dans le sang. Le Dr. J. Florez, l'un des pionniers de la recherche dans le domaine, nous a fait un exposé très général soulignant notre devoir de mettre l'accent sur les forces des personnes avec T21 et l'importance de la recherche.

Exposés du jeudi après midi

Ceux-ci étaient consacrés à la recherche et au travail de la Fondation Catalane concernant la dégénérescence neuronale.

Un exposé par le Dr. André Strydom a mis l'accent sur le fait que 30% des personnes avec T21 sont protégées contre la MA et que sur 50% des personnes avec T21 qui font une MA celle-ci a lieu avant 50 ans pour la moitié d'entre eux. On sait maintenant que les premiers signes sont les dépôts amyloïdes (Abeta) puis les dégénérescences neurofibrillaires et les anomalies cérébrales identifiées par imagerie cérébrale fonctionnelle. Il a souligné les difficultés à faire le diagnostic qui est compliqué par les comorbidités telles que les déficits sensoriels, l'épilepsie et que les symptômes de la démence sont sans doute différents de ceux observés dans la population générale. Il y a une nouvelle échelle, le DSM-5, qui permet de mettre en évidence le déclin des performances cognitives (attention, fonctions exécutives, apprentissages et mémorisation). Il précise avoir examiné avec deux investigateurs indépendants 98 adultes vieillissants avec T21 et souligne qu'il faut examiner le déclin en fonction de chaque individu et de sa propre ligne de base. A ce jour le meilleur outil est le DSM-5.

Lors de la séance de la fin de l'après-midi, nous avons eu deux exposés celui du Dr. Mara Dierssen et du Dr. Isabel Hernandez. Celui du Dr. Dierssen portait sur les gènes, les synapses, les circuits en relation avec les problèmes de comportement. Elle a mis l'accent sur ce qui protège les personnes avec T21 de ne pas développer de MA et sur le fait que la trisomie 21 affecte le fonctionnement normal du cerveau et qu'il faut donc mettre en évidence des réseaux pharmacologiques et une génomique personnelle pour une neurothérapie personnalisée. Elle a souligné le rôle central probable du gène *DYRK1A* dans la reprogrammation du génome et du rôle de l'EGCG, inhibiteur de la protéine DYRK1A, à la fois dans le cas de la trisomie 21 mais aussi dans le cas de la MA. Le Dr. Isabel Hernandez a commencé son exposé par montrer que si les cerveaux de personnes avec T21 et MA ont les mêmes lésions que les patients avec MA dans la population générale, la présentation clinique n'est pas du tout la même. Du point de vue biochimique les dépôts amyloïdes sont présents à raison de 12% chez des enfants de 1 à 9 ans avec T21 et ce pourcentage atteint 100% pour les personnes avec T21 et MA. L'incidence de la MA chez les personnes avec T21 est du même ordre que pour la population générale mais elle survient plus tôt. Une étude réalisée par la Fondation Catalane sur l'utilisation du Donepezil donné sur 8 patients à raison de 5mg/ jour pendant quatre semaines puis à 10 mg/ jour a montré certaines améliorations pour contrecarrer la progression de la MA et quelques effets secondaires. Quelques cas cliniques furent présentés: a) une dame de 59 ans qui en février 2003 présentait une instabilité et une agressivité et qui en mars 2004 avait déjà une MA au stade VI de Braak; b) un homme de 43 ans qui en 2008 présentait une détérioration et meurt en 2012; c) un homme de 60 ans qui présentait une détérioration en 2003, en 2005 une agnosie et une apraxie et meurt en 2006; d) un homme de 57 ans qui en 2002 n'avait rien et qui présentant en 2013 une détérioration a été mis sous traitement à la Rivastigmine et vivait encore en 2015. La MA doit donc être évaluée dès 50 ans chez les personnes avec T21.

La dernière partie de l'après-midi était consacrée au travail de la Fondation Catalane dans le cadre de l'assistance et de la recherche. L'exposé du Dr. Juan Forteza portait sur le développement par La Fondation Catalane d'un programme de détection régulière de la MA et des autres comorbidités associées. Nos patients participent à un programme intensif pour rechercher les biomarqueurs. La Fondation Catalane prend en charge 26% de personnes avec T21 de 0 à 17 ans, 51% de 18 à 40 ans et

22% de plus de 40 ans. Le centre a suivi 281 patients de mai 2014 à octobre 2015 dont 62% sans détérioration cognitive, 12% avec une démence probable sans doute autre que MA, 11% avec une étiologie psychiatrique et 15% avec MA. Des anomalies du sommeil ont été mises en évidence sur 28 patients avec 36% ayant un index d'apnées entre 5 et 30, 30% avec un index de plus de 30 et 28% avec un index de moins de 5. Il faut bien sûr trouver des biomarqueurs et mettre en évidence les aspects cliniques (apathie et agressivité etc). Le diagnostic est difficile et il faut des tests adaptés avec des évaluations longitudinales. Des tests biochimiques relatifs aux peptides amyloïdes A β 40 et A β 42 et à la protéine Tau normale ou phosphorylée sont importants car ils peuvent donner des indications d'une évolution vers la MA. Ces évaluations sont à compléter par de l'imagerie cérébrale classique et fonctionnelle.

Exposés du vendredi

Le vendredi matin se passait en espagnol et était consacré d'une part à un plan intégré de santé qui fut exposé par trois personnes et d'autre part par une table ronde interactive consacrée à la MA. L'accent a été mis sur les problèmes de sommeil et sur l'épilepsie.

Concernant l'épilepsie, elle affecte 0.6 à 1% dans la population générale et 10% dans la population avec T21. Dans l'enfance l'épilepsie se manifeste sous forme de spasmes qui peuvent ensuite conduire à un syndrome de West. A l'âge avancé, on peut avoir une épilepsie myoclonique sénile (en anglais: LOMEDS pour Late Onset Myoclonic Epilepsy in DS) qui présente les caractéristiques suivantes: détérioration cognitive, apparition de tremblements, détérioration de la marche; dans ce cas il faut faire une évaluation par Electroencéphalographie. La présence d'épilepsie et en particulier l'épilepsie myoclonique sénile semblent accélérer la survenue de la MA. Le Dr. Sandra Gimenez a mis l'accent sur les problèmes de sommeil et la consolidation de la mémoire. Elle a rapidement donné les caractéristiques de ces problèmes de sommeil: insomnies, ronflements importants, apnées. Elle a souligné que 30 à 65% des enfants avec T21 ont ces problèmes contre 2% chez les enfants tout venant. Concernant les adultes il s'agit de 70 à 94% d'adultes avec T21 contre 3% d'adultes tout venant. Il faut observer, expliquer et consulter un spécialiste. Le Dr. Belinda Ortiz a présenté un tableau des facteurs de risque et de vulnérabilité à l'aide d'un travail d'évaluation de la personne (facteur p). Il a suggéré des exercices pour rétablir les différents canaux sensoriels afin d'éviter les régressions graves. Il a souligné l'importance de construire une identité avec un sentiment positif, d'aider à découvrir et à potentialiser les capacités avec trois mots clés: confiance, exigence et responsabilité. Il a aussi souligné l'importance de la sexualité. Il a aussi alerté sur les doses de médicaments en soulignant que les personnes avec T21 répondent différemment de la population générale à la plupart des médicaments et qu'en général il faut baisser les doses.

La dernière partie de ce colloque était consacrée, toujours en espagnol, à la description d'un plan d'action pour le diagnostic de la MA. Le but recherché est de stimuler et de garder les capacités acquises. Pour cela ils ont mis au point un programme ordinateur de stimulation interactive: «Smart Brain Web», il faut essayer de ne pas donner plusieurs informations en même temps, d'utiliser des cartes couleurs suivant le type d'information, de créer des routines et d'instaurer des groupes de paroles pour échanger sur les stratégies pour affronter une situation donnée.

En conclusion, ce colloque était extrêmement intéressant, nous montrant que cette Fondation Catalane fait un énorme travail avec de nombreux médecins et thérapeutes s'intéressant à l'amélioration de la vie des personnes avec T21 et créant des programmes pour éviter les détériorations. On peut néanmoins regretter que l'accent ait été mis presque exclusivement sur les aspects neuronaux.

Je tiens à m'excuser auprès de mes lecteurs car les exposés en espagnol que je ne parle pas couramment, étaient un peu durs à suivre tout en prenant des notes.

Jacqueline London

Sur le thème du vieillissement: les 30 et 31 mars 2016 à Lyon **«Accompagner les personnes vieillissantes avec T21 ou Déficience intellectuelle»**

Les deux jours organisés à Lyon par Trisomie 21 France ont permis à une trentaine de personnes professionnels de santé ou en foyer de vie, médecins, responsables d'associations et parents d'écouter de très bons exposés et d'échanger sur les thèmes relatifs au vieillissement de la personne avec déficience intellectuelle (DI). Parmi les exposés citons celui du professeur Fabienne Lemetayer de l'Université de Lorraine soulignant qu'entre 40 et 60 ans les capacités diminuent d'environ 10 à 15% par décennie et que pour bien vieillir il faut rendre la personne active de son vieillissement. Elle a souligné l'importance d'un comportement pro-actif avec une routine structurée et sécurisante pour la personne. Le Dr. Michel Till nous a donné un brillant exposé sur la nécessité d'un suivi «spécifique» avec prévention des sur-handicaps mais aussi une attention toute particulière sur certaines pathologies «classiques» qui sont traitables telle que l'hypothyroïdie, l'intolérance au gluten, la carence en vitamine D, les crises de goutte, l'ostéoporose, les crises d'épilepsie, les pertes auditives et visuelles. Le Dr. Bénédicte de Fréminville a souligné l'importance de prendre en compte l'histoire de la personne, d'entretenir les acquis et d'en trouver de nouveaux et de travailler la motricité à tous les âges. Yves Jeanne, enseignant à l'université Lyon 2 a souligné l'importance de préserver la liberté du sujet tout en protégeant les personnes vulnérables. Il faut aider la personne vulnérable à être ce qu'elle doit être et ne jamais avoir la prétention de savoir ce qu'elle doit être.

L'AFRT était présente à la 24^{ème} Conférence Internationale sur la Maladie d'Alzheimer de l'Université de Tel-Aviv, les 22-23 juin 2016

Jacqueline London a présenté un exposé: «Down syndrome and Alzheimer Disease: How several chromosome 21 genes can help to find new directions for early intervention» (Trisomie 21 et maladie d'Alzheimer: Comment plusieurs gènes du chromosome 21 peuvent aider à trouver de nouvelles directions pour des interventions précoces).

Vous pouvez retrouver ce diaporama (en anglais) sur demande à Jacqueline London.

Congrès international à Chicago 8-11 juin 2017

Après le congrès international que T21RS a organisé à Paris en juin 2015, un colloque international est prévu du 8 au 11 juin 2017 à Chicago. Les thèmes du colloque purement scientifique sont : neurobiologie du développement et du vieillissement en particulier concernant la maladie d'Alzheimer mais aussi les cancers dans la trisomie 21 et l'utilisation des cellules souches pour mieux comprendre les anomalies du développement neuronal. Nous avons proposé pour ce colloque un thème sur le sommeil mais celui-ci n'a pu être retenu compte-tenu des très nombreux autres projets. Il y aura aussi comme lors du précédent congrès de Paris un colloque concernant les associations et la recherche. N'hésitez pas à contacter l'AFRT si vous prévoyez de présenter vos travaux ou si dans le cadre de la session des associations vous avez une demande précise que nous relayerons. Plus de précisions sur le programme sont disponibles sur le site T21RS et dans la rubrique Science and Society et très bientôt le site de l'AFRT.

Compte rendu de la journée mondiale de mars 2016 à Marseille

Lors de la 9ème Journée Mondiale de la Trisomie 21 (JMT21) organisée à Lyon en Mars 2014, 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, avec une démonstration de Bao Pao dirigée et expliquée par Jean Schmutz et une discussion a eu lieu 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 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-21-France. Puis Catherine Ayoun et Vincent Boubenec de Trisomie-21-Gard ont parlé d'auto-et -pair représentation, 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://smartourimguide.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 à la place de Madame Carole LAGRUE, retenue par un accident de dernière minute à Paris . 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.

Jean Marc Richard

Rencontre à ANGERS le 20 octobre 2016 dans le cadre du Mois du HANDICAP à l'invitation de Claudette DAGUIN, Responsable Handicap à la Mairie

La ville d'Angers organisait cette année et pour la première fois, le mois du handicap, appelé HandiAngers, du premier au 30 octobre 2016.

Cette manifestation est née de la volonté certes de la majorité municipale de cette ville, mais a été pilotée, par Claudette Daguin, Trésorière de l'AFRT, Conseillère Municipale et Déléguée au Handicap de la ville d'Angers ainsi que les représentants des vingt-sept Associations de la ville composant un Conseil local dédié aux handicaps.

L'une de ces soirées, était réservée aux pathologies, et le choix s'est porté sur «Trisomie 21 et Maladie d'Alzheimer». C'est tout naturellement que Claudette Daguin a fait appel à Jacqueline London, professeur Émérite, Vice-Présidente et Fondatrice de l'AFRT, ayant à titre professionnel enseigné et soutenu la recherche sur ces deux thèmes.

Afin que la cinquantaine de personnes puisse apprécier la présentation faite par Madame Jacqueline London, la ville avait mis en place l'arsenal remarquable des dispositifs d'accessibilité, à savoir:

- L'interprétation en langue des signes pour les personnes sourdes.
- Une boucle magnétique pour les personnes malentendantes.
- Des casques pour les personnes qui n'entendent pas très bien,
- Et enfin, une transcription simultanée par une personne à Rennes, qui a transcrit les paroles de chacun sur écran pour les personnes qui sont devenues sourdes et qui ne pratiquent pas la langue des signes, l'écrit restant leur seul moyen pour communiquer à tout moment.

Tous ces moyens mis en œuvre ont permis de rendre la présentation du diaporama préparé par Jacqueline London beaucoup plus vivante et aux personnes présentes de pouvoir poser les questions par l'un des moyens mis à leur disposition tout au long de la soirée et à la fin de la présentation. Cette transcription sur écran nous a été rendue en transcription texte ce qui peut vous permettre de retrouver l'ensemble de la prestation sur le site internet de l'AFRT.

Les organisateurs ont remercié la présence de Jacques Costils, Président de l'AFRT qui avait préparé divers documents de l'AFRT: Les récents numéros de Nouvelles du chromosome 21 ainsi que les calendriers 2017 accompagnés de stylos.

Tous nos remerciements à la ville d'Angers pour cette heureuse initiative

Jacques Costils

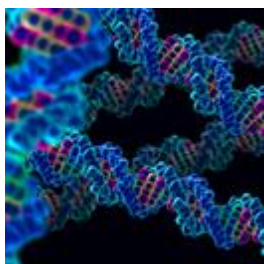
Où en est la recherche sur la trisomie 21?

Publié le : 15/11/16 dans Paris-Diderot Actualités

A l'occasion de la journée nationale de la trisomie 21, le 20 novembre prochain, Jacqueline London, professeure émérite à l'UFR SDV et à l'Unité CNRS-BFA (Paris Diderot/CNRS) et fondatrice il y a 26 ans de l'association française pour la recherche sur la trisomie 21 (AFRT), nous parle de cet événement et des recherches menées sur cette maladie.

DiderotInfos : Quel est l'objectif de cette journée ?

Jacqueline London : Créée il y a 14 ans par l'association FAIT21, devenue Trisomie 21 France a pour objectif de changer le regard de la société sur la trisomie 21, une maladie plus visible que d'autres déficiences intellectuelles, comme le syndrome de l'X fragile ou le syndrome autistique. Petits déjeuners d'information, activités sportives et culturelles et actions citoyennes sont prévus sur tout le territoire français. L'AFRT a également initié en 2005 le projet d'une journée mondiale le 21 mars (soit 21/03 pour 3 chromosomes 21), désormais reconnue par l'Organisation mondiale de la santé et l'ONU sous le terme de World Down Syndrome Day (WDSD).



DiderotInfos : Quels sont les axes de recherche sur lesquels vous travaillez ?

J. London : La recherche que nous effectuons est à la fois clinique et fondamentale. Nous nous attachons à plusieurs aspects et notamment au bien-être des personnes. Ainsi nous travaillons sur la problématique du sommeil sous deux angles différents. D'une part, les apnées qui sont en partie dues à une anomalie de la sphère oro-faciale et à un problème neurologique. Nous subventionnons un travail pour créer un nouvel appareil de mesure utilisable en ambulatoire afin d'éviter les hospitalisations. D'autre part, la fragmentation du sommeil, qui se retrouve dans toutes les déficiences intellectuelles et pathologiques de vieillissement neuronale (Alzheimer, Parkinson par exemple). Les problèmes oculaires sont également un sujet de recherche important car la trisomie 21 engendre très souvent des problèmes de vision, qui sont très peu pris en charge. En vieillissant, des cataractes précoces ou d'autres maladies oculaires tels les glaucomes, les kératocones se développent. Autre sens, impacté : l'audition. Les personnes avec trisomie 21 ont souvent fait des otites à répétition quand elles étaient enfants, leur conférant parfois une surdité partielle ce qui nécessite qu'elles puissent être appareillées et bénéficier d'un suivi médical. Des études sont également faites en dermatologie car ils ont la peau très sèche. La dentition est un champ de recherche encore peu exploré qu'il faudra prendre en considération. Il y a également une tendance à l'obésité. Des programmes de nutrition existent mais ceux-ci doivent s'accompagner d'une pratique sportive. L'espérance de vie a, contrairement aux idées reçues, beaucoup augmenté (65-70 ans environ), les personnes avec trisomie 21 ne souffrent pas de problèmes cardiovasculaires.

Nous nous intéressons également à la place des personnes avec trisomie 21 dans notre société. Celle-ci passe par l'insertion scolaire en leur permettant d'aller à l'école. La grande victoire est la mise en place d'aide à la vie scolaire pour les enfants avec trisomie 21 initiée par une petite association « Grandir à l'École » et reprise par Trisomie 21 France, qui bénéficie désormais aussi aux enfants avec un syndrome autistique. Autre sujet sociétal, la prise en charge de la sexualité et la contraception. Ce sujet est encore tabou et nous sommes très en retard en France sur cette question.

Diderot Infos : Quelles sont les avancées récentes de la recherche sur la trisomie 21 ?

J. London : La recherche clinique se concentre sur deux aspects le vieillissement accéléré de tous les organes et le cancer. Il y a en effet une incidence bien plus élevée sur les cancers lymphoïdes, types leucémies, surtout chez l'enfant, mais il y a peu d'incidence sur les cancers qui se développent avec le vieillissement (indépendamment des mutations) comme le cancer du sein, des ovaires, des poumons ou de la prostate. Il est très intéressant de comprendre pourquoi il y a plus de cas de leucémies.

Un champ de recherche très important est la relation entre maladie d'Alzheimer et trisomie 21 et la mise en évidence de marqueurs précoces (travail du Pr. Nathalie Janel à BFA et de Marie-Claude Potier à l'ICM).

Diderot Infos : Quelles sont les liens entre la trisomie 21 et la Maladie d'Alzheimer ?

J. London : Aloïs Alzheimer avait déjà vu sur des coupes de cerveaux les mêmes défauts anatomiques chez les personnes avec trisomie 21 que chez ses patients ayant une démence. Les caractéristiques biochimiques sont en effet les mêmes et il se trouve que des protéines sur le chromosome 21 ont un rôle dans le développement de la sénilité, notamment l'APP et DYRK1A, qui ont un lien avec le déclenchement de la maladie d'Alzheimer. Tout ce que l'on comprendra grâce à ces gènes du chromosome 21 servira pour la population générale. Il y a deux groupes en France qui travaillent sur ce sujet, un à l'université Paris Diderot et un autre à la Pitié Salpêtrière. Au laboratoire BFA a été montré qu'il est possible d'inhiber DYRK1A pour augmenter les fonctions d'apprentissage des souris. Ce travail a conduit à un essai clinique en Espagne publié en juin 2016 montrant l'efficacité de la stimulation cognitive et du traitement avec ce composé (EGCG) pour augmenter d'une part les fonctions cognitives des personnes avec trisomie 21 et d'autre part leur autonomie dans la vie quotidienne.

Pendant longtemps, la trisomie 21 n'a pas été considérée comme une maladie mais comme un handicap. On revient sur cette définition en démontrant le lien avec la Maladie d'Alzheimer et parce qu'il y a beaucoup de fonds pour cette recherche.

Parmi les dernières recherches en cours, certaines essayent d'« éteindre » certains gènes du chromosome 21, voire le chromosome en entier. En effet, le mécanisme d'inactivation du chromosome X chez la femme est désormais mieux connu et pourrait être appliqué au chromosome 21. Aux États-Unis, une étude a montré que cela fonctionne sur les animaux ce qui constitue une piste extraordinaire.

En résumé, toute avancée en recherche biomédicale et sociétale pour un mieux-être des personnes avec trisomie 21 sera un progrès pour d'autres déficiences et pour la société dans son ensemble.

**Contacts AFRT : UFR SDV, Université Paris Diderot, Case 7088, 35, rue Hélène Brion
750115 Paris Cedex 13 www.afrt.fr 01.57.27.83.61 - 06.77.78.01.66**

LA CHARTE DU PARCOURS DE SANTÉ

La Conférence Nationale de Santé (CNS) est un organisme consultatif placé auprès du ministre chargé de la santé. Elle est composée de 120 membres représentant les divers acteurs du système de santé, les usagers de ce système, les partenaires sociaux, etc. Elle formule des avis visant à améliorer le système de santé, en particulier sur les projets de loi et les textes d'application en ce domaine et sur les plans et programmes nationaux de santé. Elle peut s'autosaisir de toute question qu'elle estime nécessaire de porter à la connaissance du ministre.

Sur saisine de Madame Marisol Touraine, ministre des Affaires sociales et de la Santé, la CNS a élaboré une «charte du parcours de santé», destinée aux usagers et aux professionnels de santé. Cette charte, qui a fait l'objet d'une large concertation, a été rendue publique en octobre 2016. Elle a vocation à être affichée et distribuée dans les locaux professionnels et les lieux accueillant les usagers. Elle est intéressante car elle se fonde sur une approche globale de la personne dans son parcours de santé et place la relation usager-professionnel au cœur du dispositif. Elle s'applique à l'ensemble du parcours de santé (prévention, soins, rééducation-réadaptation, accompagnement; à domicile, en ville ou en établissement; dans les champs sanitaire, médico – social et social). Elle souligne la nécessité de porter une attention particulière aux personnes en situation de handicap.

Quatre objectifs sont explicités:

- Agir pour la promotion de la santé, l'éducation pour la santé, la prévention et le maintien de la santé tout au long du parcours de santé;
- Assurer l'accès de tout usager aux professionnels, aux établissements et services de santé, quelle que soit sa situation sociale, économique, géographique, d'état de santé, de handicap et de dépendance;
- Élaborer le parcours de santé personnalisé dans une démarche de coconstruction entre l'utilisateur et le professionnel de santé;
- Garantir la qualité, la continuité et la sécurité de la prise en charge et de l'accompagnement tout au long du parcours de santé personnalisé de l'utilisateur.

Sous ce quatrième objectif, un paragraphe fait écho à une préoccupation de beaucoup de personnes en situation de handicap et de leurs proches: «Les personnes en situation de vulnérabilité, liée à certains handicaps, bénéficient de suivis spécifiques. Une vigilance particulière est portée au dépistage et à la prise en charge des maladies qui peuvent accompagner le handicap et des handicaps qui peuvent résulter de la maladie».

L'AFRT, qui insiste pour qu'une attention particulière soit portée aux problèmes de santé des personnes nées avec une trisomie 21 et qui souligne l'existence de comorbidités liées à cette pathologie, est en accord avec cet appel.

La version électronique de la «charte du parcours de santé», qui se présente sous la forme d'une affiche, et celle de son guide d'accompagnement sont disponibles à l'adresse:

www.cns.social-sante.gouv.fr

Jean-Louis Faure

LES ACTIONS du CONSEIL SCIENTIFIQUE et MEDICAL (CSM) de L'AFRT

A) Le travail de Master 2 que l'AFRT a subventionné

«Caractérisation d'inter actants de la protéine DYRK1A comme biomarqueurs d'efficacité pour un traitement de la Trisomie 21»

Résumé du travail de Claire Juchault des Jamonnières pour son M2 du Magistère Européen de Génétique 2015-2016 effectué sous la direction du Professeur Nathalie Janel dans l' UMR 8251, BFA, CNRS – Université Paris Diderot

Le chromosome 21 contient environ 300 gènes. Dans le cas de la trisomie 21, leur dose est dérégulée puisqu'ils ont tous un exemplaire surnuméraire. Nous nous intéressons à l'un de ces gènes, *DYRK1A*, qui code une protéine impliquée dans de nombreux processus, notamment dans le développement cérébral. La protéine DYRK1A est davantage produite chez les patients ayant une trisomie 21 et contribue au déficit intellectuel des patients.

Rééquilibrer la dose de DYRK1A devrait donc réduire le dysfonctionnement intellectuel des patients. Il existe un inhibiteur naturel de DYRK1A, l'ÉpiloGalloCathéchine Gallate (EGCG), qui est un composé extrait du thé vert. Un traitement à l'EGCG sur des souris modèles pour la trisomie 21 a montré une amélioration des performances d'apprentissage. 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.

Pendant mon stage, j'ai cherché à identifier des protéines qui permettraient de suivre l'efficacité d'un traitement ciblant DYRK1A. Il s'agit de protéines biomarqueurs du traitement, c'est-à-dire qu'elles sont en lien avec DYRK1A: mesurer leur quantité dans le sang des patients permet de suivre la quantité de DYRK1A, et donc l'efficacité du traitement. J'ai identifié plusieurs protéines candidates pour être des biomarqueurs. Il faut désormais tester leur présence dans le sang des patients, pour ensuite vérifier sur un plus grand nombre d'individus que la quantité de ces molécules permet de suivre la quantité de DYRK1A. Les biomarqueurs ainsi identifiés seront utiles lors d'un traitement par l'EGCG.

B) Les projets en cours

Dépression

Nous avons demandé à Justine Dott dans le cadre de sa thèse d'exercice de pharmacie effectuée sous la direction conjointe des Dr.L.Zimmer et J. London de nous faire un état des lieux sur les troubles de l'humeur chez les personnes avec une trisomie 21. Ces troubles de l'humeur concernent essentiellement l'apathie et la dépression

Elle traitera aussi des épilepsies dont l'incidence est plus importante dans la population avec trisomie 21 que dans la population générale.

Sommeil

Dans le cadre du travail de thèse de Mme Léa Dumortier dirigé par le Dr. Véronique Bricout (Université de Grenoble) l'AFRT réunie en bureau et en présence de certaines personnes du CSM, a décidé de subventionner à raison de 15 000 euros sur 3 ans le programme suivant : «Dépistage des troubles du sommeil par séismocardiographie chez les sujets avec trisomie 21». Le Dr. V Bricout a déjà reçu une subvention de l'AFRT en 2008 pour un travail de recherche qui a conduit à plusieurs publications.

La présente étude a pour objectif principal d'évaluer une stratégie simplifiée de diagnostic des apnées du sommeil, à l'aide d'un séismocardiographe, chez des enfants, adolescents et/ou adultes avec trisomie 21, permettant de réduire le nombre de capteurs (5 paramètres étudiés seulement, regroupés en un dispositif unique) et la durée d'interprétation des résultats. En effet, une telle méthode allégée devrait permettre ultérieurement, d'étudier plus aisément, sur une plus grande population de personnes avec trisomie, la possibilité d'enregistrement à domicile, l'histoire naturelle de ces apnées dans l'enfance et au cours du vieillissement, et les effets cognitifs de cette complication, afin d'aboutir à des recommandations de surveillance qui pour le moment n'incluent pas une recherche systématique de ces apnées du sommeil.

Anomalies oculaires et vieillissement

Après un travail de bibliographie sur les articles publiés sur les problèmes oculaires dans la population générale et dans la population avec trisomie 21, nous avons décidé de créer un comité de pilotage pour mieux étudier ces problèmes oculaires avec le Dr. Charlotte Denier (hôpital Necker), le Pr. I. Audo et plus récemment le directeur de recherche M. Roux (Institut de la souris, Strasbourg). Nous avons établi avec le Dr. C. Denier un questionnaire, celui-ci a été revu par le Comité de pilotage et a abouti à l'élaboration de plusieurs questionnaires correspondant à deux enquêtes.

Une première enquête auprès des personnes avec trisomie 21 comprenant:

- Un questionnaire «patient»: symptômes ophtalmologiques actuels, affections oculaires connues, existence d'un suivi ophtalmologique;
- Un questionnaire «médecin généraliste traitant»: antécédents et traitements extra-ophtalmologiques, histoire ophtalmologique, antécédents ophtalmologiques, situation actuelle (constat visuel fait par le médecin);
- Un questionnaire «médecin ophtalmologique référent»: existence d'un suivi, histoire ophtalmologique, situation actuelle (analyse détaillée à partir des différents examens).

Une deuxième enquête auprès des médecins ophtalmologistes de ville: le questionnaire porte sur le nombre et l'âge des personnes avec trisomie 21 présents dans la clientèle du médecin et sur les pratiques du médecin envers ces patients.

Un premier travail a commencé auprès d'une vingtaine de familles afin de pouvoir modifier éventuellement ces questionnaires et d'envisager une enquête à plus grande échelle pour laquelle il nous faudra prévoir une personne payée au moins partiellement (chercheur ARC par exemple). Toute suggestion pour cette étude sera la bienvenue.

Du côté d'EDSA (European Down Syndrome Association)

Le colloque européen prévu à Istanbul en août 2016 et au cours duquel devait se tenir l'Assemblée Générale Annuelle d'EDSA (AGA) a dû finalement être annulé à cause des graves événements. Nous tenons à remercier nos amis de l'Association locale pour tous les efforts déployés sur plusieurs années pour organiser ce colloque international.

L'Assemblée Générale Annuelle d'EDSA a donc été organisée à Zagreb en novembre 2016 car deux colloques étaient prévus à Ljubljana et à Zagreb avec comme thème l'inclusion au travail auxquels participaient Anna Contardi et Cora Halder. 22 personnes représentant 14 pays étaient présents à l'AGA et divers sujets ont été discutés comme les actions potentielles d'EDSA pour WDS (Journée mondiale de la T21 au niveau européen), le programme d'échange entre familles afin de créer des ponts entre personnes avec T21 et leurs familles vivant dans différents européens (Family Exchange Programme : FEP www.edsafamily.com), l'intervention au niveau européen pour la recherche, des web sessions sur les quatre sujets suivant:

1. les aspects sociétaux
2. être son propre porte-parole
3. les actualités en recherche
4. les problèmes de comportement

Au sujet de la recherche au niveau Européen, EDSA a concrétisé son accord donné lors d'une réunion qui s'est tenue à Rome en juillet 2016 en présence des représentants de l'Association T21RS et des membres d'EDSA. Une lettre générale d'EDSA a été rédigée pour chaque député européen et chaque pays faisant partie d'EDSA devait rédiger une lettre plus spécifique. Vous trouverez ci-dessous celle de l'AFRT qui a été envoyée à plus de 76 députés dont les adresses ont été retrouvées par Nicole Créau que nous remercions vivement. Nous n'avons à ce jour reçu que deux réponses !

Cher (e) Député (e),

Nous venons par la présente, vous transmettre une lettre rédigée en anglais par l'Association T21RS que chaque association européenne partenaire, dont l'AFRT (Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21), doit envoyer à ses Députés au Parlement Européen (MEP).

L'AFRT attire votre attention sur le fait que c'est dans le monde, la première association créée dès 1990 avec pour objectifs de soutenir, promouvoir et faire connaître les avancées de la recherche sur cette pathologie. La France dont vous êtes, cher (e) Député (e) l'un (e) des représentants (es) a une situation toute particulière par rapport à cette pathologie. En effet, alors que les recherches sur les maladies génétiques sont soutenues par des programmes de recherche publique, par la création de centres de références et plus récemment par les diverses structures «Maladies Rares», «France-Cerveau» ou par des structures associatives, telle que le Téléthon, les personnes nées avec une trisomie 21 n'ont pu bénéficier de ces prises en charge. Pour le Téléthon, la trisomie 21 n'est ni une pathologie neuromusculaire, ni une maladie génétique et ne peut bénéficier des avancées de la thérapie génique. Pour France-Cerveau, la trisomie 21 est une pathologie de naissance et non acquise et par conséquent n'entre pas dans ses soutiens.

Or, en France selon la Loi n° 2005-102 du 11 février 2005, «**pour l'égalité des droits et des chances: la participation et la citoyenneté des personnes handicapées**», toute personne en situation de handicap a les mêmes droits et les mêmes devoirs que le citoyen de la population générale, pourquoi n'en est-il pas de même pour la prise en charge et les soutiens à la recherche pour la trisomie 21, comme stipulé dans son article 6, et le décret N° 2008-721 du 21 Juillet 2008.

L'AFRT s'est créée afin de montrer que les personnes avec trisomie 21 ont le droit de bénéficier d'une bonne prise en charge médicale et thérapeutique mais aussi de recherches sur cette pathologie afin d'améliorer les connaissances et donc une meilleure prise en charge biomédicale.

L'AFRT est une Association qui a su créer une dynamique, en choisissant pour la première fois dès 2005, la date du 21 mars (pour 3 chromosomes 21; 21/3 en français et 3/21 en anglais) pour faire connaître, chaque année depuis 2005 au niveau national puis Mondial, la trisomie 21 (ou syndrome de Down). En effet, cette date fût reconnue le 20 décembre 2007 par l'OMS (WHO) puis, par l'Assemblée Générale de l'ONU le 19 décembre 2011 (résolution 66/149) sous le nom de "**World Down Syndrome Day (WDS)**". Faire comprendre aux familles que la trisomie 21 n'est pas une fatalité, que tout n'est pas joué à la naissance et qu'une bonne prise en charge et une meilleure connaissance sur le plan clinique et biochimique permettront à ces personnes de vivre une vie normale de citoyen, tel est le but de cette journée mondiale.

De nos jours, la recherche se fait à l'échelle européenne et mondiale, c'est pourquoi nous vous prions de faire connaître l'appel de la TRS21 qui demande un soutien à l'Europe et nous vous demandons aussi de favoriser en France, le travail de l'AFRT ainsi que toutes les Associations des personnes concernées par cette pathologie. La France est à l'origine de plusieurs des très grandes avancées concernant cette pathologie:

a) les premières descriptions cliniques de cette pathologie par le Dr JE Esquirol, médecin aliéniste en 1838 et par le Dr. E Seguin en 1866.

b) la découverte de l'origine chromosomique de la pathologie par le professeur R. Turpin qui en fit l'hypothèse, le Dr. Marthe Gautier qui le prouva par ses expériences et le professeur Jérôme Lejeune qui eut l'immense mérite de rédiger la note à l'Académie des Sciences le 12 novembre 1954 et de faire connaître dans le monde cette immense découverte.

c) la carte des gènes du chromosome 21 publiée par le groupe du Généthon entre 1992 et 1995.

d) la mise en évidence de gènes candidats pour expliquer la déficience intellectuelle dans cette pathologie, les expériences réalisées sur des modèles de souris dans l'équipe BFA CNRS de l'Université Paris-Diderot mettant en évidence pour la première fois une vraie piste pharmacologique d'amélioration des apprentissages et de la vie quotidienne. Ces expériences ont abouti à un essai clinique réalisé non en France mais en Espagne car ce fut plus facile et plus rapide. Ce travail a donné des résultats positifs qui ont été publiés et qui doivent maintenant être étendus par d'autres essais cliniques à des personnes nées avec une trisomie 21 plus jeunes ou plus âgées.

C'est dans cette perspective d'amélioration de l'insertion comme citoyens à part entière que nous vous adressons cet appel de T21RS et que nous vous demandons de le soutenir dans les instances et commissions européennes concernées.

Nous vous remercions par avance de l'intérêt sociétal au niveau français et européen que vous porterez à notre démarche.

Veuillez recevoir, Cher (e) Député (e), l'expression de nos sentiments respectueux.

**Jacques Costils, Président de l'AFRT et Jacqueline London Fondatrice de l'AFRT et
Présidente du Conseil Scientifique et Médical**

L'antenne des Yvelines: AFRT-78

Mobilisation pour faire connaître l'AFRT et aider la recherche



Photo : Mairie de Montigny le Bretonneux

Cinquante personnes environ se sont données rendez-vous lors de la soirée annuelle organisée par l'AFRT 78, le 19 Novembre 2016 à la salle Gauguin, mise à disposition par la ville de Montigny-le-Bretonneux.

Au menu:

Discours des Présidents Christian Lecocq de l'AFRT-78 et de Jacques Costils, de l'AFRT afin de souhaiter la bienvenue à leurs voisins, amis mais aussi aux personnes venues des communes voisines. Ils ont adressé aussi leurs remerciements au Restaurant La Fontaine qui a offert le repas; à la Fondation Boulanger, notre nouveau partenaire, à la maison Sisley partenaire toujours au rendez-vous. Ces lots sont venus améliorer le contenu de la tombola, d'une valeur de près de mille euros dont le premier prix était un téléviseur écran plat.

La parole a ensuite été donnée à Monsieur Jean Louis Faure Vice-Président de l'AFRT, mais aussi secrétaire général du Conseil Scientifique et Médical de l'AFRT. Il était invité à présenter les projets arrêtés lors du dernier Conseil d'Administration de l'Association et qui vous sont communiqués dans ce numéro; puis place fut donnée au repas qui fut interrompu par le talent de trois musiciens paroliers, venus bénévolement de Normandie nous chanter des chansons de leur répertoire. Cet instant fut très apprécié, comme le fut le buffet très garni; Il était impossible de repartir tout en ayant encore faim

Tout au long de la soirée, un boulier loto a permis de remettre, par un tirage subsidiaire, des lots venus récompenser les personnes présentes à cette soirée. C'est par un parfum de café que se clôtura la soirée, accompagné de chocolats offerts par le président de l'AFRT 78, et le rangement de la salle qui s'en est suivi avant la séparation, dans une ambiance chaleureuse. L'ensemble de la recette ira, bien entendu, soutenir le financement des projets de Recherche de l'AFRT.

Jacques Costils

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		

Conseil Scientifique

Bernadette Allinquant Directeur de Recherche, spécialiste de la Maladie d'Alzheimer, Paris.	Élisabeth Frija Médecin-pneumologie, Hôpital de la Salpêtrière, Paris	Luc Stuit Médecin-Néphrologie, Le Mans
Jacques Borg Professeur de Biochimie Médicale, Strasbourg	Christophe Magnan Professeur Biochimie, Paris Diderot, Paris	Catherine Thibault Orthophoniste, Paris.
Marie-Christine de Blois Médecin-cytogénétique, Trisomie 21, Hôpital Necker, Paris.	Eric Lemonnier Médecin, Responsable du service de référence Autisme, CHU Limoges	Michel Till Médecin responsable de la consultation Trisomie 21, Hôpital Saint Joseph, Lyon
Nicole Créau Ex-Directeur de Recherche CNRS Issy Les Moulineaux	Jacqueline London Professeur, Université Paris Diderot, Paris.	Luc Zimmer Professeur-Pharmacologie, Praticien hospitalier, CERMEP- Université Lyon I.
Jean-Louis Faure Inspecteur Général honoraire de l'INSEE, Paris	Marie-Odile Réthoré Académie de Médecine Centre Médical Jérôme Lejeune, Paris	

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



Adresser votre soutien par chèque à:

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

Ou faites un don en ligne à <http://www.afrt.fr>
Dans tous les cas un reçu fiscal vous sera adressé.

Reconnue d'intérêt général, l'AFRT est habilitée à recevoir des dons au titre de l'ISF