

Nouvelles du Chromosome 21

- N° 40

décembre 2024



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

Éditorial

Mesdames, Messieurs, chers adhérents (es) et donateurs (trices),

En cette fin d'année 2024, malgré les guerres qui ont continué en de nombreux endroits de la planète, nous souhaitons à nos familles et tous leurs proches, santé, joies et réussites dans notre pays qui mérite tant la concorde fraternelle.

Au cours de l'année 2024, l'AFRT a continué ses activités avec deux numéros de sa revue « Nouvelles du chromosome 21 ». Certains des membres du bureau ont pu assister à des conférences dont vous trouverez les comptes-rendus, dans le présent N°40 des « Nouvelles ».

Notre Président, Jacques Costils a pu, pour la première fois, se rendre à une réunion européenne d'EDSA qui se tenait cette année à Lisbonne et dont vous trouverez aussi le compte rendu.

L'AFRT a renouvelé son conseil scientifique et médical. L'AFRT78 a poursuivi comme chaque année son magnifique travail qui non seulement fait connaître l'AFRT mais nous apporte par ses diverses actions des rentrées financières substantielles. En effet il faut le souligner, l'AFRT ne reçoit aucune subvention ni au niveau national ni au niveau de la ville de Paris et le nombre de nos membres adhérents et donateurs est malheureusement en diminution. Si vous avez des suggestions, comme des manifestations ponctuelles, des conférences ou autres, n'hésitez pas à nous faire part de vos projets, nous les accompagnerons avec toute notre bienveillance et si possible notre savoir-faire.

Cette année à venir 2025, marque les 35 ans de la création de l'AFRT par un groupe de chercheurs de l'hôpital Necker et les 20 ans de notre premier colloque à la date symbolique du 21 mars qui s'était tenu à la Mairie du 5^{ème} arrondissement. Nous avons voulu que cette année il ait lieu à Paris si possible dans un lieu prestigieux en présentiel et en visio-conférence et sur un thème novateur.

Nous avons eu la chance, grâce au soutien de Michel Laugier sénateur des Yvelines et de celui de Patrick Chaize sénateur de l'Ain, ainsi que de leurs attachés parlementaires respectifs de pouvoir réaliser le colloque dans la salle Médicis du Sénat et de disposer pour le samedi aussi de la salle René Coty.

C'est une belle occasion de faire connaître le Sénat et au nom de tous, nous les remercions très vivement.

Le thème sera : « Trisomie 21 et nouvelles technologies »

Nous avons dans un premier temps contacté les personnes ou associations qui étaient présentes en 2005 et nous les avons retrouvées ; c'est ainsi que dans le programme nous aurons deux au moins de ces personnes. Nous présenterons des nouveaux outils issus des cellules souches qui permettent de mieux comprendre l'effet de gènes en trois exemplaires sur certaines cellules. Nous avons invité des chercheurs et médecins pour nous parler des outils intégrant divers aspects de l'Intelligence Artificielle (IA) dans divers aspects de la prévention, du diagnostic et du soin dont certains concernent les personnes avec trisomie 21. Enfin, fidèle à sa tradition ce colloque fera avec nos associations partenaires, une place importante aux aspects sociétaux en traitant de l'inclusion grâce ou en dépit des technologies numériques dont l'IA.

Nous espérons que vous ferez connaître ce colloque qui est très innovant et que vous viendrez nombreux. En attendant votre participation au colloque, toute l'équipe de l'AFRT vous souhaite de bonnes fêtes de fin d'année.

Jacqueline London

Fondatrice et vice-présidente de l'AFRT

REUNION du CRMR Opthara

qui s'est tenue le Vendredi 15 novembre 2024 à l'Institut Imagine, Paris

Compte rendu par Jacqueline London

Quelques données sur OPTHARA

C'est le Centre national de référence des maladies rares en ophtalmologie au niveau national. Il comprend 3 sites constitutifs parisiens (AP-HP Centre-Cochin Hôtel Dieu, CHU Paris Ouest HEGP, CHU La Pitié Salpêtrière-CharlesFoix) dont le centre coordinateur se situe au CHU Necker Enfants-malades et qui est dirigé par le professeur Bremond-Gignac. Il fait aussi partie du Centre européen ERN-EYE enfants et adultes. Opthara comprend aussi 6 centres de compétences en Ile de France, 3 en en Outre-Mer et 9 en province (Brest, Caen, Clermond-Ferrand, Grenoble, Marseille, Montpellier, Nice, Poitiers et Rennes). 20 associations sont représentées dans Opthara dont les associations Gêneris, Inflam'œil, Microphthalmie et d'autres associations. Dans la mesure où les personnes avec trisomie 21 ont certains problèmes oculaires avec une incidence accrue par rapport à la population générale, l'AFRT fait partie depuis plusieurs années, des associations qui constituent Opthara,

La consultation à l'hôpital Necker existe depuis de très nombreuses années tout d'abord sous la direction du professeur Duffier. Ma fille Salomé y a été opérée bébé d'un strabisme divergent qui « par chance » dit le chef de clinique de l'époque, n'était pas une « tumeur »! Le service a été repris par le professeur Bremond-Gignac qui connaît bien les pathologies oculaires liées à la trisomie 21.

Qu'est-ce qu'un CRMR : C'est un Centre de Référence des Maladies Rares. Il existe 387 centres de référence maladies rares (CRMR) dont les équipes disposent d'une expertise élevée dans le domaine des soins, de la recherche et de la formation pour une maladie rare donnée.

La journée du 15 novembre

La journée s'est tenue à l'auditorium de l'Institut Imagine à l'hôpital Necker en présentiel et en visioconférence. Je n'ai assisté à cette réunion qu'à partir de 11h et ne peux rendre compte des exposés sur:

- les dystrophies rétiniennes liées au chromosome X présenté par le Pr. Mathieu Robert
- la classification actualisée des dystrophies de cornée par le Pr Vincent Borderie

Au cours de l'après-midi, plusieurs exposés ont montré les avancées importantes en termes de compréhension des maladies oculaires grâce à la prise en charge précoce et au séquençage du génome haut débit.

Le premier exposé par le Pr. **Smail HADJ Rabia** concernait la détection précoce de l'albinisme concernant la vue et les cheveux avec les moyens de se protéger de la lumière suivant les types de populations.

Le Pr **Sophie Valleix** (Necker) et son équipe ont identifié, grâce à deux plateformes de séquençage (Séquoia et Aurora) 264 gènes les plus souvent mutés dans les pathologies des segments antérieur et postérieur et ont fait des analyses fonctionnelles pour identifier les plus pertinents.

Le Pr **Nicolas Leveziel** (CHU, Poitiers) a identifié 80 syndromes associés aux myopies rares avec des acteurs génétiques concernant tous les chromosomes y compris le 21 (homocystinurie liée à des mutations sur le gène CBS). Les cataractes congénitales concernent 4 naissances sur 10000 dans la population générale et 4 pour 100 naissances chez les personnes avec T21 !

Le Pr. **Alejandra Daruich-Matet** (Cordeliers, Paris-Cité) a présenté les rétinopathies du prématuré qui représentent la première cause de cécité et qu'il faut donc détecter, traiter et suivre dans des structures appropriées le plus tôt possible.

Trois exposés complémentaires ont rendu compte de la détection et du suivi des patients avec basse vision par des orthoptistes et par un opticien de KRYSS. Ces exposés ont insisté sur l'importance de permettre à la personne de connaître sa vision fonctionnelle et d'être acteur de sa

prise en charge, d'écouter le patient et sa motivation. Deux orthoptistes (Mmes **Marine Varandas et Véronique Bensadoun**) de l'Institut des Jeunes Aveugles à Paris ont présenté leur travail de prises en charge : entraînement à la lecture, pointage, loupe électronique, polices de caractères adaptées, agrandisseur de télévision.

Thierry De Cecco de la société Krys a insisté sur la DMLA, première cause de cécité des personnes de plus de 50 ans et qui touche 25 à 30% de celles de plus de 75 ans. Il a présenté différentes modalités de compensation de la DMLA aux différents stades.

Le Dr. **Christophe Orssaud** (HEGP, Paris) a présenté les neuropathies optiques et montré qu'en fait ce sont des mitochondriopathies car quelques soient le ou les gènes en cause comme la wolframine (impliquée dans le syndrome de Wolfram), les réseaux mitochondriaux sont toujours en cause ainsi que le stress oxydatif.

Le Dr. **Xavier Zanlonghi** a présenté les immenses problèmes de la prise en charge à Mayotte, pourtant département français, qui a une population de 400 000 habitants dont la moitié a moins de 18 ans et une structure géographique complexe.

Mme **Caroline Wernet Iceberg** a présenté le travail de SANSGENE ERN-EYE au niveau européen qui comprend 24 réseaux européens de référence concernant 51 membres. Le travail se fait dans 4 groupes thématiques et 6 groupes transversaux pour améliorer le parcours de soins des 30 millions de personnes concernées en Europe par les 5000 à 8000 maladies rares. Il s'agit de constituer une clinique virtuelle afin de favoriser la diffusion transfrontalière de l'expertise. Le registre des maladies rares de l'œil en Europe peut être consulté sur www.ern-eye.eu et il existe une ERN-Eye newsletter. Dans cet ordre d'idée Mr **Bruno Sarfati** a présenté une application pour une meilleure connaissance des maladies rares et pour limiter l'errance diagnostique en général. Cette application nommée TekKare chargeable sur votre téléphone et consultable gratuitement concerne actuellement deux types de pathologies, l'uro-néphrologie et les pathologies de la thyroïde.

Le Dr. **Alexandra Miere** (centre intercommunal de Créteil) a présenté les apports de l'intelligence artificielle dans les maladies rares de l'œil qui permet d'augmenter, d'affiner les classifications et de corréliser mieux les associations génotype-phénotype.

Le Dr. **Giulia Marchioni** (Hôpital Necker) a montré l'importance de la variabilité dans le syndrome WAGR (maladie non héréditaire) qui sur le plan génétique correspond en général à une microdélétion du gène Pax6 sur le chromosome 11 entraînant une sensibilité à la lumière et une basse vision, des problèmes rénaux, une déficience intellectuelle légère à modérée ; mais dans certains cas la délétion peut être plus étendue entraînant tout ou partie d'un autre gène et conduisant à un tableau clinique plus complexe en particulier une obésité précoce.

Le Pr. **Dominique Bremond-Gignac**, coordonnateur du CRMR OPHTARA, a conclu cette journée par des félicitations et des remerciements aux orateurs et aux personnes présentes ou en visioconférence.

CONGRES DEFICIENCE INTELLECTUELLE (DI) ET EMPLOI EN MILIEU ORDINAIRE qui s'est tenu à Paris le 19 juin 2024

Compte rendu par Jocelyne Wlassewitch

Organisé par Trisomie 21 France en partenariat avec le MEDEF, ce Congrès, qui était une première, a eu lieu à Paris, dans les locaux du MEDEF, le 19 juin 2024.

Il avait pour objectif de lever les freins et mobiliser le patronat sur un enjeu encore peu exploré : l'emploi en milieu ordinaire des personnes avec déficience intellectuelle (DI), en particulier la trisomie 21.

Seulement 6% des entreprises emploient une personne avec DI.

Ce congrès était l'aboutissement d'un travail étalé sur trois mois. En effet l'entreprise Kaleido'Scop s'était vue confier la consciencieuse préparation en amont avec les personnes ayant une déficience intellectuelle - trisomie 21 pour la plupart. - Kaléido'Scop est une coopérative de métiers et de compétences complémentaires soutenant des démarches de mise en dialogue et d'organisations collaboratives, ce n'est pas un organisme médico-social.

C'est ainsi que trois professionnels de Kaleido'Scop ont animé avec brio une huitaine de réunions préparatoires en Visio avec les personnes ayant une DI. Celles-ci provenaient de diverses régions de France et participaient aux réunions soit seules, soit accompagnées par un parent ou un service d'insertion. La méthode employée était parfaitement adaptée : consignes énoncées lentement et distinctement, reformulation, propos rassurants et bienveillants, petits comptes rendus en FALC d'une fois à l'autre. Plusieurs employeurs des personnes ont participé aussi à certaines de ces réunions de même que des membres de Trisomie 21 France. Parfois des séquences en sous-groupes ont eu lieu également en visio avec un retour au groupe entier ensuite. Travail préalable très constructif.

Et le jour J est arrivé ! La veille, une réunion en présentiel a été organisée et a permis aux participants qui ne se connaissaient qu'en visio de se découvrir « en vrai » ! Moment chaleureux dans un petit espace hôtelier parisien ! Et le 19 juin, dans l'amphi et les salles spacieuses du MEDEF se sont succédés, tables rondes, témoignages, questionnements. L'objectif était que de nouveaux employeurs potentiels voient qu'il est possible de recruter une personne avec trisomie 21 et de pérenniser son emploi de manière satisfaisante. Les secteurs d'activité sont variés : restauration, magasins, industrie, mais aussi autoroutes, collectivités territoriales, administratif (éventuellement en télétravail).

Ce qui est souligné de la part des employeurs : importance d'une longue préparation afin que le poste soit bien adapté à la personne ; importance de l'accompagnement par un service d'insertion professionnelle, qui rassure l'employeur et l'équipe, qui agit en complémentarité pour trouver les tâches qui conviennent à la personne. Les employeurs découvrent que les parents aussi peuvent avoir un rôle et contribuer à la faisabilité et à la réussite de l'emploi de leur fils - fille. Souvent c'est à partir des tâches réalisables par la personne que l'emploi est créé. Il ne s'agit pas de répondre à une annonce, c'est souvent une création de poste, à temps partiel la plupart du temps, en tenant compte de la fatigabilité. « Quelles compétences vont matcher avec nos besoins ? » « Mieux vaut commencer petit et augmenter » ; « Tout n'est pas possible mais beaucoup de choses sont possibles », tels sont les mots que lancent des employeurs...

Par la suite sont mentionnées les capacités des personnes à se former et à évoluer : de grands changements positifs entre le début et la suite quelques années après. « A nous de construire les tâches, de manière à ce que des compétences montent », parole d'employeur. Beaucoup d'application, de conscience professionnelle... Ce qui ressort également des différentes expériences : la capacité des personnes avec trisomie 21 à fédérer une équipe, à dégager une empathie naturelle, à générer de la bonne humeur.

En plus des employeurs très divers et de Trisomie 21 France, étaient présents également à ce Congrès : l'AGEFIPH et des services d'insertion professionnelle autres que ceux impliqués directement dans la préparation en visioconférence.

La parole a été très largement donnée aux personnes avec trisomie 21, pour témoigner mais aussi pour animer et participer à l'organisation. C'est un vrai rôle central qui leur a été attribué : ils-elles représentaient 40 % des intervenants.

Félicitations à TRISOMIE 21 FRANCE qui a coordonné cette belle aventure et au MEDEF qui a relevé le défi !

Activités internationales

Jacqueline LONDON



Rapport sur notre voyage, Jacques Costils et Jacqueline London, à l'occasion de l'Assemblée générale d'EDSA à Lisbonne les 25-27/10/2024 .

Cette AG dont le thème principal était le sport pour les personnes avec trisomie 21, s'est tenue pendant deux jours et demi dans les locaux de l'association portugaise « Pais 21 » située au centre-ville et qui a fait de ce rendez-vous un magnifique moment. Nous étions accueillis et reçus par trois membres de l'association, la présidente Marcellina Souschek, la vice-présidente Diana Moreira et Rita Biscaya la trésorière ainsi que par plusieurs personnes avec trisomie 21 avec qui nous avons pu échanger car elles parlaient portugais, espagnol et anglais et avec une diction tout à fait compréhensible. C'est d'ailleurs trois des jeunes avec trisomie 21 qui nous ont embarqués dans la visite de leur ville avec des plans appropriés donnant à cette belle ville un cachet bien spécifique. L'association a assuré les pause-café et les déjeuners ou dîners sauf celui donné dans un restaurant en ville avec de la musique locale. Lors du dîner donné dans le local nous avons eu la chance de pouvoir déguster plusieurs Porto qui se boivent soit avec du salé soit avec du sucré et surtout du chocolat fondant dans la bouche, ce fut une expérience très intéressante. Nous avons pu voir comment l'association fonctionne avec des groupes de niveau pour les enfants et les jeunes adolescents, les organigrammes étant à notre disposition avec les photos.



EDSA rassemble 32 associations représentant 28 pays européens. La France, l'Italie, le Portugal ont deux associations et la Suisse en a trois.

Elle publie chaque mois une newsletter en anglais d'environ 6 pages qui rend compte du magnifique travail des associations. Elle organise des exposés en visioconférence (webinaires) qui sont traduits en français moyennant un paiement que se partagent 4 associations de langue française ; ces exposés sont enregistrés et peuvent être réécoutés sur le site d'EDSA dont le nouveau site internet est en cours de finition.

Cette AG s'est tenue en 2 temps, le vendredi matin, travail de préparation par les membres du CA de EDSA et l'après-midi l'AG pour les membres de EDSA représentant différents pays de la communauté Européenne mais ouverte aussi à 25% de membres hors UE comme la Turquie. Etaient représentés les pays en présentiel ou en visioconférence les pays suivants : Allemagne, Angleterre, Australie, Belgique, Bosnie, Croatie, République Tchèque, Danemark, Espagne, France par l'AFRT et Trisomie 21 France, Hongrie, Irlande, Italie, Malte, Moldavie, Portugal association PAIS 21, Russie, Slovénie, association Suisse ART qui regroupe 3 associations de langue allemande, française et italienne, Turquie, Ukraine.

Le siège de EDSA est historiquement à Bruxelles, Belgique, et la présidente actuelle est **Dinka Vukovic** de Croatie. Les représentants au CA sont donnés dans le lien : <https://www.edsa.eu/board-2/>

Les exposés d'usage, bilan des activités, bilan financier et perspectives pour l'année à venir ont donné de nombreuses informations. En bref, EDSA fit 6 réunions de CA, organisa 4 webinaires dont le dernier sur l'emploi, participa à une campagne de posters sur la santé pour les JMT21-2024 avec les photos données par les différents membres, participa pour les JMT21 2024 aux réunions à Bruxelles et à Genève, et au Congrès mondial (WDSO) en Australie. Concernant des projets européens, trois à quatre associations d'EDSA

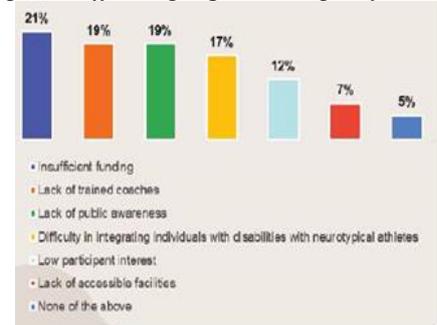
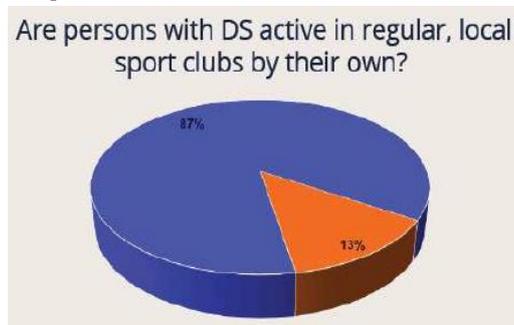
participent à l'un des 3 projets suivants:

- Gene overdosage and comorbidities during the early lifetime in Down Syndrome (Go-21 sans doute)
- All living Independently –ALI (2023-2025)
- EU JOIN US Program - European Model of Inclusive sport for people with DS

En début de matinée du samedi, Jacqueline London de l'AFRT a présenté en anglais d'une part un exposé sur « la recherche et le sport », basé sur le travail support de Véronique Bricout et Sandro Covain du CHU de Grenoble et d'autre part trois résumés de travaux scientifiques autour du thème « sport et trisomie 21 » présentés au colloque de T21RS à Rome en juin 2024.

José Guterrez (Espagne) exposa de façon très pédagogique les réponses au questionnaire envoyé aux associations, dont en voici deux extraits.

Les personnes avec T21 vont-elles dans des clubs de sport ? *Les barrières pour l'offre de programmes sportifs*



Bleu : Non et **orange** : Oui **Bleu** : manque de ressources ; **orange** pas d'entraîneurs formés

Vert : pas de conscience de la population ; **jaune** : difficulté d'intégration

Puis plusieurs associations ont présenté des diaporamas magnifiques sur ce qu'elles font dans leur pays respectif (nous essayerons de mettre le document sur le site de l'AFRT). Ainsi en Pologne, 28 pics parcourus de jour comme de nuit par des personnes valides et avec trisomie 21 et en République Tchèque, spécial olympics.



Nathanaël Raballand de Trisomie 21 France a présenté plusieurs cas de personnes faisant divers sports : Il nous a parlé d'Audrey (36 ans) pour qui son cheval est son meilleur ami, de Pierre (20 ans) qui fait 9 heures de ping-pong par semaine et va participer au « global games » en Egypte en 2027, de Amaury (27 ans) l'un des cinq meilleurs nageurs mondiaux dans sa catégorie, de Pierre (43)ans qui fait de l'aquabike, de Mathilde (23 ans) qui fait de la boxe et de tant d'autres. Après ces magnifiques présentations, il a évoqué le BaskIN.

Le BaskIN c'est quoi ?

Un sport adapté du Basket Ball permettant une pratique partagée et intégrante de personnes dites « valides » et d'autres « handicapées ». Un sport collectif innovant avec des règles spécifiques permettant de faire jouer ensemble des personnes dont les capacités motrices/physiques et mentales sont hétérogènes. Le BaskIN s'inspire à la fois d'un sport (le basket) et de la logique **inclusive**, en permettant à tous de le pratiquer.



à Malte



en Croatie

- Importance of sports for individuals with Down syndrome.
- Overview of the Down Syndrome Association Malta's mission.
- Key collaborators: Special Olympics Malta and local sports clubs.
- Showcase the collaborations and explore opportunities for enhancing sports programs.



Sports encourage physical, social, and emotional development, fostering a sense of community and achievement.

European Championship in the K22 category!



En conclusion de cette session sur le sport on peut dire comme José Guterrez et tous les membres des associations que les personnes avec T21 aiment le sport, que les barrières existantes disparaissent avec la pratique et que le sport est bénéfique non seulement pour la santé mais aussi pour une meilleure inclusion sociale.

José Guterrez nous a ensuite parlé du **projet européen de modèle pour un sport inclusif** pour les personnes avec trisomie 21 et nous invite à aller sur le site www.ujoinus.com où des cours peuvent être consultés.



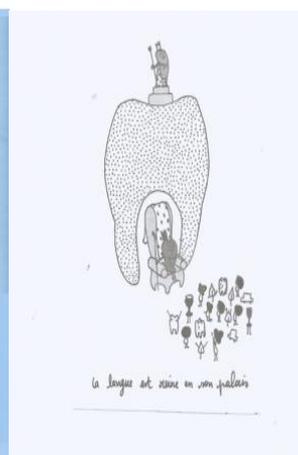
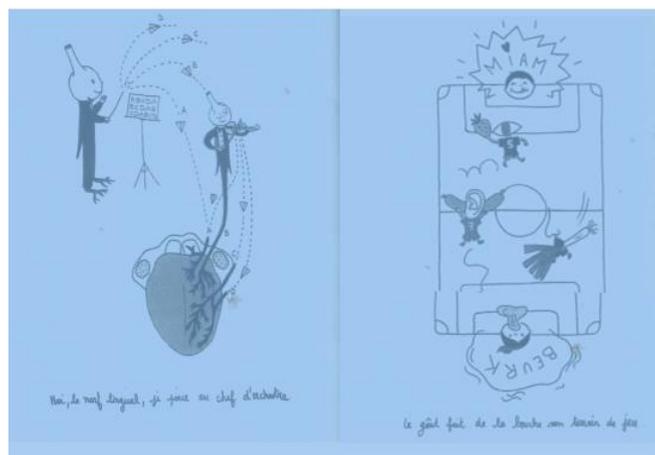
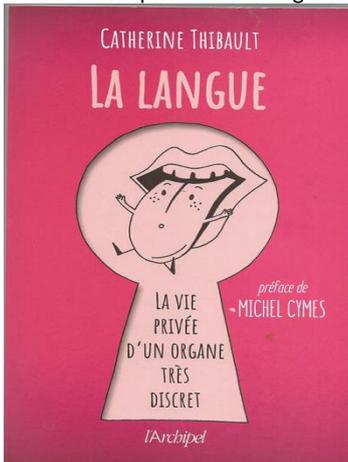
Au cours du samedi matin Jacqueline London a présenté quelques faits marquants du congrès T21RS de Rome, puis il y eu quatre exposés du travail d'associations en particulier celle d'Ukraine présentée par une personne qui vit avec son enfant ayant une trisomie 21 à Heidelberg (Allemagne). L'association avait été créée par Tania et qui a dû aussi quitter son pays à cause de la guerre.

En conclusion, le colloque a été très bien organisé, très riche d'informations sur le thème "sport et trisomie 21 » avec des parcours magnifiques que nous avons partagés grâce à des diaporamas très informatifs. De plus nous avons eu la chance de connaître l'association portugaise qui fait un magnifique travail. Bravo à tous les accueillants et les participants et l'équipe de direction d'EDSA.

A lire et à faire lire par tous

Recension par Jacqueline London

Catherine Thibault, orthophoniste ayant exercé à l'hôpital puis en privé, spécialiste de la sphère oro-faciale, de l'oralité et du sourire. Elle est intervenue lors du colloque de l'AFRT en 2017 et fait partie de notre conseil médical et scientifique. Elle nous livre un précieux ensemble de connaissances sur la langue, organe composé de 17 muscles, l'un des plus puissants du corps humain et que nous connaissons si peu. En effet, dès la cinquième semaine de vie in utero, le futur bébé s'en sert déjà, puis le bébé comprendra le monde par la bouche et cet organe lui servira aux différentes étapes normales de son développement. Mais certaines anomalies dues au mauvais usage de cette langue peuvent conduire à de mauvaises habitudes entraînant des troubles de respiration, de sommeil, de nutrition etc. Grâce à des propos plein d'humour et des dessins drôles et pertinents de Catherine Landowski, Catherine rend ce livre, préfacé par Michel Cymes, accessible à tous ceux qui n'ont jamais pensé à la très discrète vie privée de cet organe !



Des Nouvelles de notre antenne AFRT78

Par Jacques Costils

L'Assemblée Générale Ordinaire de l'Antenne Départementale des Yvelines de l'Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 (AFRT78) s'est tenue le

Vendredi 14 septembre 2024

Après présentation du rapport moral et des budgets, le Conseil d'Administration élu à l'unanimité lors de la réunion **qui a suivi** a mis en place son bureau :

Président	: Christian LECOCQ à l'unanimité
Vice-présidente	: Valérie PELEGRIN à l'unanimité
Trésorier	: Pierre BILLIG à l'unanimité
Trésorière-adjointe	: Véronique COCHEREAU à l'unanimité
Secrétaire	: Jacques COSTILS à l'unanimité

Personnes Bénévoles : Mmes Liliane AÏSSE, Géraldine LECOCQ et Danielle MONNIER-HERBERT

La Soirée annuelle

Le samedi 12 octobre 2024, à 19h30, l'AFRT 78 a organisé sa soirée annuelle à la salle Gauguin de Montigny-Le-Bretonneux. Animée par un disc-jockey, cette soirée a réuni près de 50 personnes. Le repas, offert une nouvelle fois par le restaurant La Fontaine de Montigny-le-Bretonneux, a été très apprécié des participants.

Au cours de la soirée, Christian Lecocq, président de l'AFRT 78, a pris la parole pour remercier les personnes présentes. Il a également parlé de l'après-midi loto qui aura lieu le 17 novembre 2024. À cette occasion, il a lancé une tombola, permettant à quelques personnes de gagner des lots et des cartes gratuites pour le loto organisé par l'association.



Le LOTO

L'Antenne Départementale des Yvelines de l'Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 (AFRT 78) a organisé un loto le dimanche 17 octobre 2024 après-midi, à la salle Gauguin. Montigny-le-Bretonneux. L'événement a rassemblé près de 90 personnes. Les participants ont été récompensés grâce à la générosité des donateurs, notamment des commerçants de Voisins-le-Bretonneux, Montigny-le-Bretonneux, Guyancourt et Maurepas.

En préambule, le Président Christian Lecocq a expliqué les objectifs de l'association.

Un grand merci à Laurine Lecocq pour la fabrication des crêpes et la vente de boissons, ainsi qu'à son frère Vianney, professeur de cuisine, pour la préparation de la pâte à crêpes. Madame Géraldine Lecocq a également été remerciée pour la quête de lots, ainsi que tous les généreux donateurs.

Merci aux magasins Carrefour SQY à Montigny-le-Bretonneux, Casino à La Mare Caillon à Montigny-le-Bretonneux, la Ferme de Voisins à Voisins-le-Bretonneux, Grand Frais pour leurs cinq paniers garnis, La Vignery à Guyancourt, la Poterie et Jardinerie du Mesnil au Mesnil Saint Denis, Les Fleurs du Manet à Montigny-le-Bretonneux, Tom&co à Coignières, le salon de Coiffure l'Essentiel à Montigny-le-Bretonneux,

Auberge d'Agadir à Voisins le Bretonneux, Anémone à Voisins le Bretonneux, Grand Marché Marnière à Maurepas, Anémone à Montigny-le-Bretonneux, La Source de Beauté à Montigny-le-Bretonneux



2 Paniers garnis gagnés par cette personne, lors de deux tirages consécutifs

Le Marché de Noël

Le marché de Noël a eu lieu à la Ferme du Manet, à Montigny-le-Bretonneux, les 29, 30 novembre et 1er décembre 2024. Située en bordure de la vallée de Chevreuse, cette ancienne ferme a donné aux membres du conseil d'administration de l'AFRT 78 la possibilité de mettre à la vente, comme les années précédentes, des plateaux et des couronnes de Noël. En trois jours, quatre volontaires ont réalisé un nombre adéquat de plateaux et de couronnes, et un catalogue a été édité afin de suivre les ventes. À la différence des années précédentes, où la préparation de ces articles nécessitait quinze jours, l'utilisation soigneusement maîtrisée du pistolet à colle a permis de gagner du temps. Au total, 25 plateaux et 5 couronnes ont été exposés, 22 plateaux et 3 couronnes ont été vendus. Merci infiniment à Madame Lecocq, Madame Cochereau, Madame Aïsse et Madame Trupiano pour leur aide précieuse et leur présence à nos côtés pour l'installation du stand et la vente.

La société Kindy a proposé un stock de chaussettes avant sa fermeture le 27 septembre 2023, pour les vendre dans le cadre de la Journée Mondiale de la Trisomie 21, initiée par l'AFRT le 21 mars 2005. Il y a eu une vente de quelques paires de chaussettes lors de ce Marché de Noël 2024, ce qui a entraîné un bénéfice total de la manifestation d'environ 660€.



Monsieur Lecocq, Président de l'AFRT78 et trésorier de l'AFRT

ART MANET

Le Lions Club Montigny les 3 Villages, dont Jacques COSTILS est un membre actif, a organisé la 21ème édition d'ART MANET, marché international d'art contemporain, les 5 et 6 octobre 2024 à la Ferme du Manet à Montigny-le-Bretonneux. Les bénéfices de la manifestation sont toujours destinés aux personnes atteintes de la maladie d'Alzheimer, aux personnes handicapées et à la lutte contre la maltraitance. C'est ainsi que le Lions Club Montigny a remis à l'AFRT un chèque de 2 000 euros lors du dernier colloque organisé à Paris en mars 2024.

En 2021 à l'initiative de Jacques Costils, les organisateurs avaient invité Julien FAURE, artiste peintre et céramiste, dont les parents sont adhérents à l'AFRT, pour montrer ce que peuvent réaliser des artistes en situation de handicap. Depuis 2021, Julien est heureux de participer chaque année à cette manifestation, de voir les visiteurs s'arrêter avec intérêt à son stand, d'échanger avec d'autres artistes et de vendre quelques œuvres. Au-delà des ventes, cette participation est une belle occasion de rencontres et un beau témoignage d'inclusion !

Julien et sa famille remercient les organisateurs.



Notre président est aussi un écrivain pour tous !

Le but de ces messages poétiques et haïkus est d'amener le lecteur à s'approcher des personnes handicapées, car la vie d'une personne handicapée peut être unique et variée, tout comme celle de toute autre personne. Le fil rouge de ce livre via ces messages poétiques a pour volonté de démontrer que le handicap ne définit pas une personne. Chaque personne handicapée a des besoins spécifiques et que les ressources et les soutiens nécessaires varient d'une personne à l'autre selon son handicap et son évolution.



Si vous avez l'intention de fonder une antenne de l'AFRT, nous serions heureux de vous aider. Nous vous encourageons également à devenir membre du CA de l'AFRT, nous serons ravis de vous accueillir, nous avons besoin de vous.

Pré-Programme JMT21 2025

Sous réserve de modification

Vendredi matin : aspects généraux (2h)

- **Pr. J. Rondal** (Pr Psychologie cognitive, Liège, était présent en 2005) :

Un futur pour la trisomie 21 : le paradoxe actuel entre avortements et thérapies possibles

- **Marie Claude Potier** (ICM et T21RS était présente en 2005) :

Les nouveaux outils, iPSc et organoïdes pour mieux comprendre la T21

- **Sylvain Faure** (Directeur technique et data, Safran Engineering Services)

L'intelligence artificielle (IA) : histoire, actualités et perspectives

Vendredi après-midi : prévention et diagnostic

- **Le sommeil (1h)**

- **Pr Brigitte Fauroux et Clotilde Mircher** (Necker et IJL)

Apnées du sommeil et apprentissages cognitifs chez le petit enfant

- **Pr Jean Benoit Martinot** (Louvain, Belgique)

L'IA appliquée au mouvement mandibulaire respiratoire et masticatoire pendant le sommeil de l'enfant ou de l'adulte

- **Véronique Bricout, Sandro Covain**

Entre ancien et nouvel outil pour le diagnostic du SAOS et ses conséquences

- **L'IA et les améliorations des diagnostics : (1h 30)**

- **Pr Roman Khonsari** (hôpital de la Pitié, Paris)

Le projet AIDY : quelques exemples pratiques (Kabuki, faciocraniosténoses) utiles dans le cadre de la trisomie 21.

- **Mahmoud Elbattah** (University of the West of England, Bristol)

IA et diagnostic de troubles du syndrome autistique

- **Stanley Durrleman** (INRIA)

Prédire pour prévenir: nouvelles perspectives grâce à l'IA pour la maladie d'Alzheimer

Samedi matin : l'intelligence artificielle et le soin (2h30)

- **Dr. Alexandra Miere** (Hôpital intercommunal, Créteil)

L'exemple de l'ophtalmologie

- **Pr. Jennifer Glaizal** (CHU, Lyon) **en attente de réponse**

L'exemple des protocoles chirurgicaux en orthodontie

- **Pr. Jérémie Augustin** (Henri Mondor, Créteil) **en attente de réponse**

Les pathologies de l'intestin irritable

- **Pr. Nathalie Janel et Gauthier Moroy** (Université Paris Cité)

L'IA dans l'optimisation de molécules thérapeutiques

Samedi après-midi : les nouvelles technologies, outils pour l'inclusion ? (3h)

- **Dany DOBOSZ** (Papillons Blancs et Handinamik)

Les nouvelles technologies: apports et dangers pour l'inclusion

- **Pr. Stéfano Vicari** (Rome, Italie):

Le dispositif Talkitt pour une communication alternative et augmentée des enfants avec T21

- **Lalie Hereng** (Association Down'Up)

L'application JASE'UP de l'association Down'Up

- **Estelle Peyrard** (TechLab d'APF France Handicap) **en attente de réponse**

L'IA, outil pour l'inclusion des personnes en situation de handicap

- **Association « Nous Aussi » "**

Le point de vue de « Nous Aussi » sur les nouvelles technologies, avantages et inconvénients

Conseil d'Administration

Jacques COSTILS	Claudette DAGUIN	Daniel DAGUIN	Agnès DUGUET
Jean-Louis FAURE	Salomé HERSZBERG	Nathalie JANEL	Christian LECOCQ
Jacqueline LONDON	Jean Marc RICHARD	Jocelyne WLASSEWITCH	

Bureau

Président	Vice-président	Vice-présidente	Vice-Présidente
Jacques COSTILS	Jean-Louis FAURE	Jacqueline LONDON	Nathalie JANEL
☎ 06.81.80.80 95 Jacques0costils@hotmail.com	☎ 06.81.62.31.51 Jl-lucien.faure@wanadoo.fr	☎ 06.77.78.01.66 afrt@univ-paris-diderot.fr	☎ 06.07.09.36.78 nathalie.janel@univ-paris-diderot.fr
Secrétaire général	Secrétaire général adjoint	Trésorier	Trésorière-Adjoint
Agnès DUGUET rakout@club-internet.fr	Jocelyne WLASSEWITCH jocelyne.wlassewitch@laposte.net	Christian LECOCQ christian.lecocq8@sfr.fr	Claudette DAGUIN c.daguin@wanadoo.fr
	☎ 06.84.09.42.45	☎ 06.83.53.77.99	☎ 06.82.47.67.42

Conseil Scientifique et Médical

Bernadette ALLINQUANT Directrice de Recherche, spécialiste de la Maladie d'Alzheimer, Paris.	Véronique BRICOUT Directrice de recherche Spécialiste en biochimie Université Grenoble-Alpes	Amélie COQUELET Psychologue CHRU, Nancy	Marc DEXPERT Médecin Otorhinolaryngologiste Retraité
Gaëlle FRIOCOURT Directrice de recherche CRCN Inserm Brest	Pierre GRESSENS Neuropédiatre Hôpital Robert Debré, Université Paris Cité	Nathalie JANEL Professeur biochimie Université Paris Cité	Anne-Emmanuelle KRIEGER Docteur en Psychologie, Toulouse
Éric LEMONNIER Médecin, Responsable du service de référence Autisme, CHU Limoges	Jacqueline LONDON Professeur Emérite Université Paris Cité	Christophe MAGNAN Professeur Biochimie, Université Paris Cité	Catherine THIBAUT Orthophoniste, Paris

Michel TILL

Médecin Trisomie 21, Lyon

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

L'adhésion 2024-2025 est de 40 euros à l'AFRT et /ou à l'AFRT 78

- **Par chèque à :**
**AFRT Université Paris Cité, Case 7088 - 5 Rue Thomas MANN,
75205 PARIS Cedex 13**
- **Ou en ligne à <http://www.afrt.fr>**
**Un reçu fiscal vous sera adressé pour votre déclaration
ainsi qu'au titre de l'IFI car l'AFRT est reconnue d'intérêt général**

