



Nouvelles du Chromosome 21

Association Française pour la
Recherche sur la Trisomie 21

Hôpital Necker-Enfants Malades, 149, rue de Sèvres, 75743 PARIS Cedex 15

N°10 octobre 2001

Editorial

Grâce à la fidélité de nos adhérents et amis, grâce à leur générosité, nous poursuivons avec obstination notre objectif essentiel : favoriser la recherche sur la trisomie 21.

Nous avons lancé une procédure "d'appel à candidature" auprès de certains laboratoires susceptibles de s'intéresser à la recherche sur la trisomie 21 et par voie plus générale à travers les publications destinées aux laboratoires du CNRS et de l'INSERM. Notre but était cette année de susciter des vocations de chercheurs pour travailler sur la trisomie 21 et donc d'attribuer des allocations de recherche

Six candidats se sont manifestés, présentant des garanties de compétence et de persévérance tout à fait satisfaisantes.

Nous avons informé les membres du conseil scientifique de notre démarche, de nos possibilités financières et de notre souhait de leur voir attribuer trois bourses de recherche. Ils ont eu la possibilité de prendre connaissance des dossiers quelques semaines avant la réunion du 19 juillet dernier au cours de laquelle ils ont dû départager les candidats après confrontation des différents points de vue. Après une séance particulièrement riche en échanges scientifiques de haut niveau, et non sans hésitations et regrets de ne pouvoir satisfaire, faute de moyens financiers, toutes ces candidatures, le Conseil a attribué les trois bourses proposées aux trois postulants suivants se proposant de travailler sur des thèmes différents concernant la trisomie 21.

Melle Laetitia MAGNOL continuera pour sa thèse son travail de DEA réalisé dans le laboratoire de "Génétique et Pathologie du Développement" récemment créé par le CNRS à Orléans et dirigé par le Dr. Y. Héroult. Ce laboratoire d'Orléans est particulièrement bien outillé pour réaliser des projets ambitieux de génétique de la souris.

Melle Magnol se propose de générer par une technique tout à fait originale mise au point par le Dr. Y. Héroult, un nouveau modèle de souris comprenant une duplication bien définie de gènes qui ne sont pas présents dans les modèles actuels de la trisomie 21. Un tel modèle devrait permettre de mieux comprendre les origines embryonnaires des anomalies du squelette, du cœur et du système gastro-intestinal caractéristiques de certains patients atteints de trisomie 21. De plus ce modèle devrait permettre de déterminer l'incidence de cette duplication sur le fonctionnement des autres gènes.

M. Jean -Louis FRENDO est Docteur en pharmacie et se consacre à la recherche dans l'Unité Inserm U 427 "Développement humain : croissance et différenciation" dirigée par le Dr D. Evain-Brion à la Faculté de Pharmacie de l'Université René Descartes (Paris V). M. Frenco se consacre depuis 2 ans à l'étude génétique des anomalies du développement et de la différenciation du placenta lors d'une trisomie 21. Il a déjà mis en évidence des anomalies de différenciation des trophoblastes et en recherche actuellement la cause. Il se propose à l'aide de techniques nouvelles (membranes de nylon à haute densité...) d'établir le catalogue des gènes exprimés dans le trophoblaste normal et de trisomie 21 qui servira de référence et permettra d'améliorer la connaissance du développement et des fonctions sécrétrices du placenta. De telles avancées scientifiques devraient être utiles à l'approche pathophysiologique du développement foetal dans la trisomie 21.

M. Julien LAURENT travaille dans l'Unité Inserm 548 au CEA de Grenoble dirigée par le Dr. P. Marche et spécialisée dans l'étude du système immunitaire. M. Laurent se propose de caractériser, certains déficits immunitaires chez des souris transgéniques pour le gène SOD-1 qui en présentent certaines caractéristiques comme les patients atteints de trisomie 21. Il se propose d'autre part de caractériser les gènes dont l'expression est modulée dans le thymus de ces souris transgéniques puis dans des thymus humains atteints de trisomie 21. Le système immunitaire des personnes atteintes de trisomie 21 reste un champ d'exploration très prometteur et devrait ouvrir de nouvelles voies à la recherche en particulier thérapeutique.

Il nous a paru bien normal de porter à la connaissance de nos adhérents les conditions et les raisons du choix des bénéficiaires des bourses AFRT.

Nous espérons que vous apprécierez comme nous les choix de notre Conseil et qu'ils vous inciteront à nous procurer davantage de moyens pour poursuivre nos efforts.

Roland CHASTEL
Secrétaire général



Nouvelles Scientifiques et Médicales

Le Congrès de Barcelone, Avril 2001

Le Congrès International organisé par la Fondation Catalane du Syndrome de Down s'est tenu les 6 et 7 avril 2001 à Barcelone et a été précédé par une réunion préparatoire d'un groupe d'une quarantaine de chercheurs de toute nationalité dont l'objectif était de faire le point sur les aspects médicaux de la trisomie 21.

Nous rendons compte ici, dans deux parties distinctes, d'une part des aspects médicaux exposés lors de la réunion préparatoire et du congrès lui-même et d'autre part de quelques aspects de recherche plus fondamentale traités lors du congrès.

ASPECTS SCIENTIFIQUES ET MÉDICAUX DANS LA TRISOMIE 21

Bonnie Patterson de Cincinnati et William Cohen de Pittsburgh ont organisé la pré-réunion du congrès. Ils nous ont présenté leur travail sur le suivi médical depuis 1982 de plus de 1000 personnes atteintes de trisomie 21.

Ce travail a abouti à la réalisation de guides médicaux par tranche d'âge. Il s'agit de faire connaître aux médecins et aux familles qui ont un enfant atteint de trisomie 21 les signes cliniques qui doivent être recherchés.

Ceux-ci sont différents suivant le moment de l'examen médical, à la naissance, dans la première année de vie, de 1 an à 12 ans, puis à l'âge adulte. Il est très important, par exemple, de faire dans la première année de vie une évaluation ophtalmologique, auditive, gastro-intestinale même en l'absence de tout signe évident. Il est important de surveiller la dentition, la vue, l'ouïe de rechercher les anomalies même subtiles du sommeil, l'instabilité axiale ainsi que toute anomalie des hanches, des genoux ou des pieds.

Ces guides sont accessibles en anglais sur le web aux adresses suivantes :

<http://denisor.edu/dsq/health990/shtml>

ou <http://denisor.edu/dsq/kumin.shtml>

ou, en cherchant (toujours par le web) les revues :

Down Syndrome Quarterly March 1996 vol.1 n° 1 et Sept.1999 vol. 4 n° 3

Acta Paediatrica 1995, 84 : 823 - 7

Pédiatrie Feb 2001, 107 n°2, 442 - 449.

Il existe aussi des guides pour l'apprentissage du langage, les divers aspects de psychomotricité et la thérapie occupationnelle. Ces guides ne sont pas à notre connaissance publiés sur le Web mais dans ce domaine, les spécialistes français et européens (espagnols, italiens, anglais etc) sont aussi très compétents et d'assez nombreux ouvrages existent.

Quelques signes cliniques dont on avait peu entendu parler...

► Infections oto-rhino-laryngologiques et pertes auditives

On savait que les infections otolaryngologiques sont plus fréquentes chez les enfants de moins de 2 ans lorsqu'ils sont atteints de trisomie 21 que chez leurs frères et soeurs au même âge. Mais on ne savait pas que c'est quasi général !!! Ainsi S. Shott de Cincinnati a montré que sur 60 enfants de moins de 2 ans atteints de trisomie 21, 52 avaient des affections fréquentes et 6 des affections occasionnelles.

De plus parmi les plus graves de ces infections, on retient les pertes auditives (fréquentes), qu'il faudra éventuellement corriger par une prothèse dans les cas les plus graves.

Il est à noter qu'une étude espagnole a mis en évidence la réduction des canaux auditifs externes chez 70% des patients atteints de trisomie 21.

► Anomalies du sommeil

Les apnées du sommeil sont répertoriées depuis longtemps chez les patients atteints de trisomie 21 mais l'étude présentée par Saly Shott de Cincinnati a montré que certains aspects des troubles du sommeil étaient dus à une hypoventilation qui n'était en général pas diagnostiquée. Ainsi sur 25 enfants examinés, pour 20 d'entre eux leurs parents ne soupçonnaient aucune anomalie et pourtant 10 souffraient d'une hypoventilation évidente mais restée jusqu'alors non diagnostiquée!!.

Un traitement par ondes radio à basse fréquence appliquées sur la base de la langue semble prometteur mais n'a été réalisé que pour 4 patients.....

Une étude réalisée par un groupe de Barcelone a essayé d'identifier plus spécifiquement les troubles du sommeil en dehors des apnées chez les patients atteints de trisomie 21.

Les patients atteints de trisomie 21 ont des caractéristiques particulières affectant la taille des voies respiratoires supérieures.

Souvent ils dorment la bouche ouverte, font des bruits pendant leur sommeil, ont un sommeil saccadé. Cependant on ne note pas de somnambulisme.

Certaines de ces modifications du sommeil seraient dues à une mauvaise mobilité de l'oesophage.

Ces anomalies du sommeil qui retentissent sur la vie quotidienne sont encore peu étudiées.

Un laboratoire spécialisé dans le sommeil serait prêt à Lyon à s'investir sur ce type de recherche avec la coopération de familles et l'obtention de certains crédits.

► Aspects ophtalmologiques

L'étude effectuée à Barcelone sur 546 enfants atteints de trisomie 21 (295 hommes et 251 femmes) montre que 44% ont un strabisme le plus souvent horizontal et rarement vertical.

De plus la myopie et l'hypermétropie sont plus fréquents chez les patients atteints de trisomie 21. Il faut donc absolument faire un examen approfondi de la vision des petits enfants atteints de trisomie 21.

► Aspects gastro-intestinaux

Des troubles du système gastro-intestinal sont fréquents et concernent principalement le reflux gastro-aesophagien et la constipation. L'incidence de la maladie de Hirshprung est 10 fois plus élevée dans la population trisomique que dans la population générale.

L'incidence de la maladie coeliaque (entéropathie auto-immune de l'intestin grêle) varie suivant les études de 3 à 18% chez les enfants et adolescents atteints de trisomie 21. L'étude présentée par J. Carnicer de Barcelonne a été réalisée sur 284 personnes atteintes de trisomie 21 âgées de 1 à 25 ans; ils ont trouvé 18 cas ayant les anticorps caractéristiques de cette maladie et 15 sur les 18 présentaient des symptômes cliniques. Les auteurs préconisent d'inclure ces test biochimiques (mesure des anticorps anti-transglutaminase tissulaire) afin de faire le diagnostic plus précoce de ce syndrome associé à la trisomie 21 et donc de le traiter plus tôt.

► Anomalies musculaires et squelettiques

Plusieurs études réalisées en Israël, à Cincinnati, et en Espagne montrent que les patients atteints de trisomie 21 ont une tendance plus grande que la population générale à développer des problèmes de vertèbres, de hanches, de genoux ce qui peut entraîner des entorses, des luxations et une instabilité des régions atlanto-occipitale et atlanto-axiale.

Il faut de plus faire attention aux pieds plats (présents dans 86% des cas) mais aussi aux altérations des doigts de pieds et des tendons (dans 40% des cas).

Des études prometteuses

► Hypotonie

Une recherche pour mieux comprendre l'hypotonie des patients atteints de trisomie 21 et améliorer leur rééducation.

Une étude canadienne (N. Voye et Babul de Vancouver) portant sur les fonctions d'extension du genou a tenté de mesurer de façon quantitative, à l'aide d'un cyberdynamomètre, le dysfonctionnement moteur dans la trisomie 21.

Les auteurs de cette étude ont pu montrer que l'hypotonie est associée à la difficulté de moduler la "poussée agoniste" c'est à dire celle qui va dans le sens du mouvement.

Dans la population générale, la durée de cette poussée diminue lorsque la vitesse du mouvement augmente tandis que chez les patients atteints de trisomie 21, elle reste stable; de plus l'amplitude de cette poussée est toujours plus petite chez les patients que chez les témoins.

► Apprentissage visuel

L'étude réalisée sur des adultes de 30 ans en moyenne sur des sujets atteints de trisomie et sur des témoins a porté sur la capacité à effectuer une tâche simple : appuyer sur un bouton.

Les chercheurs ont constaté que les mouvements sont trois fois plus lents chez les personnes porteuses de trisomie 21 que chez les témoins.

Par contre si un apprentissage visuel de l'exercice est réalisé plusieurs fois, les patients le réalisent aussi bien.

On peut donc conclure que ces patients doivent pouvoir bénéficier d'apprentissages soutenus afin de réaliser correctement les tâches précises qui leur sont demandées.

► Faisabilité pour l'administration du piracétam

Le travail du Dr. G. Capone de Baltimore se place dans le cadre de la recherche de traitements pour les déficits cognitifs. Il a été montré que chez les rongeurs, le piracétam améliore les apprentissages et la mémoire. L'action se fait par le maintien de la dépolarisation de la membrane ce qui permet aux ions calcium de mieux entrer dans la cellule et d'améliorer les neurotransmissions dépendantes du glutamate. Depuis 1995, certains parents donnent du piracétam mais aucune étude réalisée selon les normes exigées n'a été à ce jour effectuée. C'est pourquoi G. Capone a fait une étude préliminaire

en double aveugle sur 10 enfants entre 5 et 8 ans; les enfants ont reçu 100mg/Kg en deux doses pendant 12 mois soit de piracétam soit d'un produit placebo. L'étude a montré que le piracétam est bien toléré.

Toutes les conditions sont donc requises pour réaliser dans de bonnes conditions une étude sur un bien plus grand nombre de cas afin de pouvoir donner des résultats scientifiquement corrects sur l'utilisation du paracétam pour l'amélioration des fonctions cognitives des enfants atteints de trisomie 21.

Résultat prévu pour dans deux ans...

► Cancers et trisomie 21

a) Etude du Dr. Mikkelsen

Cette étude réalisée au Danemark sur 2814 personnes (1565 hommes et 1278 femmes) porteuses de trisomie 21 confirme le grande incidence des leucémies avant 15 ans (18 fois plus que dans la population générale) et seulement 24 tumeurs solides soit deux fois moins que le nombre attendu. Le Dr. Mikkelsen conclut à la présence, sur le chromosome 21, de gènes inducteurs pour certaines leucémies et de gènes suppresseurs pour certains cancers.

b) Etude du Dr. Satgé

Le Docteur SATGE de Tulle a étudié les cas neuroblastomes (tumeurs fatales rares du cerveau), répertoriées en France entre 1971 et 1994 dans la population générale et dans la population porteuse de trisomie 21. A priori il n'y avait pas lieu de penser que les deux populations seraient différentes de ce point de vue. Compte tenu du nombre de cas dans la population générale, on devait s'attendre, à 4 cas pour les patients de moins de 15 ans et à 34 cas pour les patients tout âge confondu .

Or il a constaté quatre fois moins de neuroblastomes quelque soit l'âge des patients et l'absence de cas spécifiques du jeune patient.

Les données du Dr. Satgé sont en accord avec celles publiées en 2000 au Danemark et au Japon.

Ceci montre que les personnes atteintes de trisomie 21 sont protégées contre les neuroblastomes et qu'il existe sans doute sur le chromosome 21 des gènes de la famille des "suppresseurs de tumeurs".

La caractérisation de ces gènes apportera des renseignements de première importance pour mieux comprendre et par la même guérir ces tumeurs dans la population générale.

► Facteurs de risque et Récurrence de la trisomie 21

De nombreuses études tentent d'identifier des facteurs de risque permettant de mieux comprendre l'origine de la non disjonction des chromosomes 21.

Plusieurs facteurs ont été évoqués mais à ce jour ces facteurs ne constituent que des pistes et aucune des études n'a été réalisée avec un nombre suffisant de cas témoins et de patients.

En ce qui concerne la récurrence, sujet qui tient à coeur à tous nos lecteurs, nous pouvons dire que dans l'état de nos connaissances actuelles et compte tenu de toutes les grandes études effectuées, il n'y a dans le cas de trisomie libre aucun autre facteur de risque de récurrence autre que l'âge de la mère. S'il y a exceptionnellement deux cas de trisomie libre dans un même couple parental cela est dû au hasard ou à l'âge de la maman.

Par contre il faut être sûr que le cas de trisomie présent dans la famille est bien une trisomie libre mais pas une trisomie partielle par translocation due le plus souvent à un mosaïcisme parental; en effet dans ce cas, la translocation qui a donné naissance à un cas de trisomie partielle se reproduira avec une certaine probabilité lors d'une autre conception. Il est donc impératif pour évaluer le risque de récurrence d'être sûr sur le plan cytogénétique de l'origine de la trisomie 21 présente dans la famille.

► Nouveaux gènes étudiés

D'après le séquençage du bras long du chromosome 21, on sait qu'il y a environ 225 à 250 gènes dont 75 environ ont une séquence et une fonction connues. Chaque année verra donc son lot de découverte de la ou des fonction(s) de gènes situés sur le chromosome 21. L'identification des fonctions d'un gène nécessite des études de modèles animaux chez lesquels ce gène est soit invalidé (souris KO) soit surexprimé (souris transgéniques) ainsi que des modèles cellulaires. Dans le lot de cette année 2000 (rapporté au Congrès de Barcelone) citons:

- le gène DSCAM dont l'étude chez des souris permet de penser qu'il est impliqué dans la plasticité neuronale, l'apprentissage et la mémoire.
- le gène DYRK1A (minibrain) semble aussi être impliqué dans le retard du développement neuronal et dans les déficits d'apprentissage.

► Nouvelles régions identifiées

On sait depuis plusieurs années et en particulier grâce aux études effectuées par l'Unité CNRS de Necker que la majorité des gènes impliqués dans la trisomie 21 sont localisés dans la région génique présente dans le tiers distal du bras long. Grâce à des études récentes portant sur des trisomies partielles (travail effectué en Espagne et bénéficiant des travaux d'autres équipes), d'autres régions ont pu être identifiées en ce qui concerne en particulier la région génique impliquée dans la sténose duodénale et celle impliquée dans l'anomalie de la langue.

De plus, a été identifiée par le groupe du Dr. Korenberg à Los Angeles, la région contenant les gènes qui seraient impliqués dans les anomalies cardiaques présentes dans environ 40% des patients atteints de trisomie 21.

► Nouveaux outils

Des outils puissants provenant des technologies d'étude du génome vont permettre d'identifier rapidement les produits des gènes du chromosome 21 au niveau des ARN messagers (études du transcriptome) et des produits en particulier les protéines codées par ces gènes (études du protéome). Ces outils commencent à être appliqués pour l'étude de la trisomie 21, en particulier dans les laboratoires de Berlin, de Barcelone, de Genève et de Paris.

L'utilisation des puces à ADN (en anglais microarrays) permettra de mieux comprendre sur quels gènes de l'ensemble du génome se répercute la présence de trois chromosomes 21.

L'identification de marqueurs du centromère du Chromosome 21 (travail du Dr. Buard de Montpellier soutenu l'an passé par l'AFRT) permettra de mieux caractériser la non-disjonction du chromosome 21.

► Alzheimer et trisomie 21

Certaines études, depuis quelques années, tendent à montrer que contrairement à ce qui était généralement admis, il n'y aurait pas de plus grande d'incidence de la maladie d'Alzheimer chez les personnes atteintes de trisomie 21 que dans la population générale. Ces données demandent cependant à être confirmées sur un plus grand nombre de cas et dans des pays différents.

De nombreuses études existent dans la littérature sur le sujet et feront l'objet d'un prochain numéro.

J. London

Professeur

Présidente de l'AFRT



La vie de l'association

Nos amis de Tunisie créent la première Association spécifique sur la trisomie 21 : ABT21

Contactée au printemps par Mme Zahraoui pour aider les enfants de Tunisie atteints de trisomie 21, Mme London a participé à la première journée de lancement de cette association dont le but est de créer toutes les conditions d'une meilleure prise en charge tant sur le plan scolaire que sur le plan médical.

Cette journée a rassemblé une centaine de personnes, parents, professionnels de la santé et autorités gouvernementales de la région. Mme London y a présenté des cassettes sur la trisomie 21 pour animer le débat. Les échanges furent passionnants.

Ceci se concrétisera par la signature d'un parrainage entre nos deux associations et la possibilité d'échanges en tout genre y compris des échanges culturels et touristiques entre familles concernées par la trisomie 21.

Merci à toutes ces familles de Tunisie concernées par la trisomie 21 et qui nous ont fait l'honneur et la joie de nous contacter.

Un journal par des collégiens et en faveur de diverses associations

Une initiative originale qui si elle était répétée en maints endroits ...

Melle LIENART assurant le soutien pédagogique au collège ALBERT DEBEYRE à Loos-Les-Lille a eu une belle idée : Les collégiens font des dossiers sur les animaux, l'acné, la justice, la violence etc) ; ils font intervenir des professeurs, des spécialistes, ils organisent des jeux.

Ils rassemblent le tout pour constituer « L'ÉCHO DE DEBEYRE » un journal rédigé avec passion et sérieux par les jeunes collaborateurs.

De plus chaque numéro est dédié à une association : «aux restaurants du cœur», à la Fédération des maladies orphelines et... à L'AFRT qui a ainsi reçu 570 francs.

Merci à Melle LIENARD, aux écrivains et aux reporters.

En espérant que d'autres initiatives du même genre verront le jour ici et là.

Une initiative d'un jeune professeur de lettres modernes

Sophie-Hélène MUGNIERY

aimerait animer avec des enfants et adolescents atteints de trisomie 21
un ATELIER de LECTURE-ECRITURE et un ATELIER D'EXPRESSION THEATRALE
de préférence le mercredi ou le soir voir aux petites vacances scolaires
Régions souhaitées : Villefranche, Belleville sur Saône et Mâcon

Contacteur :
Sophie-Hélène Mugniery
Morgon Le Bas
69910 Villié-Morgon
tel : 04 74 04 27 38

Si vous passez par CAUDAN...(près de Lorient - Lanester, dans le Morbihan).

Vous pourrez participer à "une grande aventure".

C'est en effet dans ce village breton que Michaël, atteint de trisomie 21, fils aîné de M. et Mme BOLLET, a commencé à réussir son insertion.

Après deux années de réflexion, de démarches, de déception, de joies, le rêve est devenu réalité...

M. et Mme Bollet, de Ploemeur, ont obtenu l'autorisation d'ouvrir une crêperie - saladerie à l'enseigne :

"Le Petit Biniou"

Michaël et ses parents vous feront déguster de très bonnes galettes et crêpes.
Qu'on se le dise !!!

UNE ÉTUDE THÉRAPEUTIQUE POUR AMÉLIORER LE COMPORTEMENT ET L'INTELLIGENCE DES ENFANTS ATTEINTS DE TRISOMIE 21

Le Centre Médical Jérôme Lejeune organise une étude thérapeutique appelée « Entrain » chez le petit enfant trisomique 21 . Cette étude s'adresse aux enfants âgés de 6 mois à 2,5 ans. Ils reçoivent quotidiennement leur traitement fourni par le Centre Médical Jérôme Lejeune et sont suivis en consultation comme d'habitude, tous les 6 mois. Il existe aussi un suivi par téléphone pour vérifier la parfaite tolérance du traitement. Le critère principal d'évaluation est l'évolution de l'âge de développement.

Le protocole de cette recherche médicale a été soumis à un comité d'éthique (Comité Consultatif pour la Protection des Personnes dans la Recherche Biomédicale, CCPPRB de Saint-Germain-en-Laye) qui a rendu un avis favorable le concernant. Son titre complet est :

Etude de phase 2-3 d'une durée d'un an, réalisée en double aveugle versus placebo sur deux groupes parallèles, d'évaluation de l'activité de l'acide folinique (1 mg/kg/j) sur les fonctions cognitives du jeune enfant trisomique 21. Etude avec bénéfice individuel direct.

Votre participation est essentielle : c'est d'abord grâce aux patients que nous trouverons un traitement capable d'améliorer leurs fonctions cognitives. Plus il y aura d'enfants qui participeront aux protocoles de recherche, plus ceux-ci pourront aboutir rapidement. De plus, chaque enfant peut en retirer un bénéfice immédiat.

Nous sommes à votre entière disposition pour toute information ou document complémentaires.

Vous pouvez vous adresser au Dr Henri BLÉHAUT au Centre Médical Jérôme Lejeune, 68 rue des Plantes, 75014 Paris (01 45 45 55 56, 06 14 12 51 17, Email : blehauth@aol.com).

Trisomie 21 et autres associations

FAIT 21

(Fédération des Associations pour l'Insertion sociale des personnes porteuses d'une Trisomie 21) : une action centrée sur la personne porteuse de trisomie 21

▶ **FAIT 21** est la fédération dont se sont dotés les Groupes d'Etude pour l'Insertion sociale des personnes porteuses d'une Trisomie 21 (**GEIST 21**) en 1981.

Ces Associations départementales qui réunissent parents et professionnels ont pour but d'amener la personne porteuse d'une trisomie 21 vers une autonomie sociale maximale à l'âge adulte, notamment en concourant dès le plus jeune âge à une meilleure prise en charge rééducative et thérapeutique ainsi qu'à l'insertion sociale dans toutes ses composantes (scolarité, formation professionnelle, travail, loisirs, culture, hébergement).

Ce travail ne peut être mené seulement au niveau local ou départemental. Très vite les GEIST se sont donc dotés d'une structure fédérale qui leur amène une aide technique et les représente au niveau National et Européen.

▶ **Un projet validé par la demande sociale. Une progression du nombre de GEIST 21**

S'appuyant sur une demande sociale qu'il a contribué à nourrir, le mouvement GEIST s'est considérablement développé depuis 1973. La dizaine d'associations du départ ont essaimé au cours des dernières années. Actuellement, FAIT 21 regroupe 61 Associations Départementales sur l'ensemble du territoire français (France métropolitaine et Outremer). *Leur action concerne environ 2500 enfants, adolescents et jeunes adultes accompagnés par les équipes ou services de soins GEIST.* Leur histoire et leur situation sont extrêmement variées :

Certaines d'entre elles gèrent des Services de Soins Spécialisés agréés par la DDASS, d'autres font fonctionner des réseaux de professionnels libéraux, d'autres travaillent en partenariat avec les services existant sur leur département.

Certaines, créées depuis peu, s'intéressent aux enfants jeunes, d'autres ont d'ors et déjà mis en place des dispositifs de formation en alternance et d'accompagnement à l'intégration professionnelle. De façon complémentaire, elles réfléchissent à des solutions d'hébergement offrant une autonomie maximale aux adultes porteurs d'une trisomie 21.

▶ **Une image de la personne trisomique en évolution**

Dès leur création, les GEIST ont souhaité une prise en compte particulière de la trisomie 21 afin de faire évoluer la personne porteuse de trisomie 21 et par là même l'image que celle-ci véhiculait. Nous considérons en effet que *les personnes trisomiques sont les meilleures ambassadrices de leur propre image.* La perception sociale des personnes trisomiques et au-delà des personnes handicapées change par la connaissance que la société acquiert sur les personnes trisomiques. Cette connaissance s'établit essentiellement par des contacts au quotidien.

▶ **Une recherche appliquée...**

pour un accompagnement adapté

FAIT 21 s'est dotée d'un Conseil Scientifique qui soutient des recherches sur des thèmes précis concernant la trisomie et s'informe des travaux en cours partout dans le monde.

Il est à l'initiative du programme de formation annuel et du choix des thèmes des manifestations et congrès : programme des journées nationales, formations à l'Université (sessions à l'Université de Saint-Etienne et de Bordeaux), thèmes de réflexion des réunions des professionnels. Il valide également les documents produits par la fédération.

Sur le terrain, les GEIST ont également favorisé la recherche pour une meilleure prise en charge rééducative des problèmes de langage, d'hypotonie, pour une meilleure approche médicale, notamment pour les problèmes cardiaques, ORL, thyroïdiens, bucco dentaires ...

▶ **Des pratiques innovantes**

Une expérience et une culture intégratives reconnues

Dès la fin des années 1970 (et bien souvent avant même la parution des textes législatifs et réglementaires) ils ont mis en œuvre des actions d'éducation précoce, des soins et rééducations appropriées et un accompagnement de l'intégration :

- scolaire en primaire et en collège
- dans le cadre de la formation professionnelle et du travail.

L'expérience démontre en effet la nécessité de cet accompagnement en direction de la personne mais

également du milieu d'accueil, accompagnement qui permet une intégration plus effective et durable.

L'action fédérale

► Une aide aux GEIST 21

FAIT 21 amène une aide technique et administrative aux associations adhérentes : informations, mise à disposition de documentation technique et scientifique, réunion d'information, visite et conseils du directeur sur le terrain.

L'information des parents et professionnels isolés

FAIT 21 répond aux demandes de renseignements et de documentation de parents ou de professionnels isolés, et les met en contact avec des compétences locales.

Nous diffusons également la revue GEIST Soleil à 6500 exemplaires, revue destinée aux personnes concernées par la trisomie 21 et au grand public.

► La formation

FAIT 21 met en place des formations à destination des professionnels et des parents, en particulier grâce à un partenariat avec les facultés de médecine de Saint Etienne et de Bordeaux. Nous venons également de signer une convention de partenariat avec le CNEFEI de Suresnes, centre de formation des personnels spécialisés de l'Education Nationale.

Avec l'aide de la Fondation de France, des sessions inter régionales ont permis de former des professionnels et des parents, à l'accueil des familles de jeunes enfants.

Nous organisons également des **colloques, des rencontres thématiques ou des journées pluridisciplinaires.**

Les journées nationales sur la trisomie 21 permettent à des chercheurs de faire le point des avancées en matière d'accompagnement des personnes porteuses de trisomie 21. Les dernières ont réuni plus de 1200 parents, professionnels médicaux et para médicaux, à Clermont-Ferrand (1997), Pau (1999) et Saint Etienne (2000).

► Les VIIIèmes Journées Nationales sur la Trisomie

Organisées par FAIT 21 et le GEIST 21 Gironde les 1,2 et 3 mars 2001 à BORDEAUX, elles auront pour intitulé : « Trisomie 21 : réinventer la vie ? ».

Etudier l'incidence de la Trisomie 21 sur la personne qui en est porteuse, fait partie de la vocation des GEIST 21 et de leur fédération.

Pour les VIII^e journées nationales sur la Trisomie 21, le conseil scientifique de FAIT 21 a retenu des thèmes centrés sur les relations de la personne avec son environnement et sur les bouleversements que

le handicap entraîne dans la famille et dans notre société. Le plus souvent, après une période de sidération et le sentiment que ce bébé n'est pas celui que l'on a désiré, les parents apprennent à vivre avec cet enfant qui bouleverse leurs repères et leurs projets. La vie des frères et sœurs est bouleversée ou sera vraisemblablement différente.

L'entourage de la famille doit faire face à un événement imprévu et au désarroi d'un de ses membres. Face à un parcours qu'elle ne maîtrise pas, la famille apprend à cheminer et à trouver les voies les plus adaptées à son enfant.

Nous faisons face aujourd'hui à de nombreux défis, intégrer à l'école, dans la formation, dans le travail et dans la société. A court terme, nous devons répondre au vieillissement des personnes :

Toute une vie à inventer.

Le Conseil Scientifique de FAIT 21 a donc souhaité aborder les thèmes des interactions entre la personne porteuse de trisomie 21 et son environnement à travers trois grands thèmes :

- Les liens familiaux
- Les relations avec la cité
- L'incidence des facteurs médicaux sur les relations avec l'entourage

► Un travail de relation avec les partenaires institutionnels et associatifs

La fédération représente les GEIST au niveau des tutelles nationales, notamment des ministères et des administrations nationales.

Nous sommes en relation avec les grandes associations françaises par le biais du Comité d'Entente des associations représentatives de personnes handicapées et de parents d'enfants handicapés et du groupe laïcité et Intégration.

Au niveau européen, **FAIT 21 est adhérente du Conseil Français pour les personnes Handicapées en Europe (CFHE), et en contact étroit avec les associations européennes travaillant sur la trisomie. Elle est en outre cofondatrice d'EDSA (European Down's Syndrom Association).**

► En conclusion

L'action des GEIST et de FAIT 21 est centrée sur la personne porteuse d'une Trisomie 21.

La personne porteuse d'une trisomie 21 a **des potentialités et des compétences** qu'il convient de développer et de lui permettre d'exercer tout au long de sa vie. Le travail des GEIST a pour objet de favoriser **une autonomie la plus effective possible, une meilleure qualité de vie et l'accès de la personne à la citoyenneté.**

Jean Paul Champeaux

Directeur FAIT 21

fait21@wanadoo.fr

Courrier des lecteurs

Parent de 2 enfants trisomiques 21: une expérience.

Deux garçons et deux filles: le double "choix du Roi"! Les 2 garçons, premier et dernier de la fratrie, sont trisomiques 21. En terme de statistiques, 1 "chance" sur 700_, d'après les livres, autant dire, selon le généticien consulté après la naissance du premier, aucune chance que ça se produise, dans notre cas de parents "sains".

Mais, voilà! La nature se moque des statistiques comme de sa première secousse sismique et, pour chacun d'eux (et de nous), le calcul statistique se résume très simplement à 50%: "être ou ne pas être...".

Depuis, la question se repose épisodiquement: comment est-on doublement parent d'enfants trisomiques ou, en élargissant, doublement parent d'enfant handicapé (mental ou autre)? Je ne peux vous donner que MES réponses, car elles ont variées dans le temps. Commençons donc ...par le début.

Comment devient on parent d'un enfant trisomique?

Quelques semaines après sa naissance, le mignon petit bonhomme, que nous trouvons juste un peu fainéant parce qu'il s'endort sur le biberon, devient brutalement Trisomique 21 !? Ce chromosome de trop est une caractéristique particulière, comme d'avoir les yeux bleus ou le nez en trompette de son arrière-grand-mère, sauf qu'ici on vous laisse entendre que ça ressemblerait plus à un bras en moins ou des doigts surnuméraires, bref que c'est une anomalie et qu'il ne fera sans doute pas de grandes études. Aïe! Ce petit garçon que (peut-être) notre inconscient se prenait à rêver vedette internationale de quelque chose, notre tout-à-fait-conscient le ramène brusquement à une dépendance quasi-totale et lève des questions d'avenir à moyen ou long terme qu'aucun parent normalement constitué ne se pose vis à vis de son bébé de quelques semaines, ...tant qu'on ne lui a pas collé cette anomalie sur le front.

Recherche fébrile dans les livres de médecine des tenants (chromosome de trop, libre ou non, transmission génétique, mutation,..) et surtout des aboutissants (description sommaire des états cliniques et complications variées cardiaques, oculaires, etc), sans lien évident entre eux d'ailleurs. Nous apprenons ainsi que notre bébé sera hypotonique, mou, qu'il ne parlera pas ou

pas bien, qu'il ne comprendra pas ce que nous lui dirons, qu'il aura des difficultés à acquérir la marche, mais (consolation!?) il ne nous cassera pas les pieds ni les oreilles, il attendra sagement que nous voulions bien nous occuper de lui, sans déménager notre bureau ni saccager notre sacrosainte discothèque. Ouf! C'est à se demander où les auteurs de l'époque (j'espère qu'on a refait les polycopiés sur la question depuis) avaient bien pu rencontrer des Trisomiques, ou alors ceux-ci avaient reçu une éducation diablement inhibante! Mais notre David (et ultérieurement son frère) avait la chance d'avoir une mère du genre teigneux, une qui n'accepte pas! Puisqu'il avait des difficultés à intégrer les choses, elle y passerait beaucoup plus de temps, mais il apprendrait le maximum! Et le résultat n'est pas si mal, pour lui, puisqu'il intègre 22 ans plus tard, le monde du travail protégé avec une adaptation facile à la vie sociale protégée ou non, et des résultats sportifs très acceptables: cavalier d'extérieur qui se défend bien, Judoka Ceinture Noire, bon nageur. Bien sûr, ce n'est pas HEC ni St Cyr, mais on peut pire!

Et si on en faisait un autre?

Dans cette connaissance progressive de l'enfant trisomique qu'il était, se pose un jour de 1977 (2 ans plus tard) la question de la fratrie, question stigmatisée par une amniocentèse "pour savoir", mais dont nous savions d'avance qu'elle ne pourrait pas conduire à une interruption de grossesse, car la trisomie ne nous apparaissait plus comme la monstruosité d'inertie décrite dans les polycopiés et qu'en aucun cas nous ne voulions renier l'existence de notre aîné par le refus d'une éventuelle seconde naissance trisomique. C'est ainsi que naît cette année-là une fille ..."normale", puis en 1980, une autre fille également "normale". Quand arrive la 4ème grossesse, nous ne nous posons même pas la question.

Et de deux!

Quand naît le Benjamin (c'est son prénom), David a 7 ans. Il a, à tous points de vue, l'air d'en avoir 4, et se comporte, en lents progrès et en bêtises à ne pas faire, exactement comme un enfant ordinaire de cet âge. La caractéristique "Trisomique" de son frère, cette fois-ci immédiatement annoncée, ne nous pose alors aucun problème: nous savons de quoi il s'agit et ce que sa mère (essentiellement) a fait pour un, elle est déjà, dès la première minute, prête à le

faire pour deux! Essayez donc de freiner de tels élans maternels! Mais, contrairement à son aîné, Benjamin est aussi porteur d'une cardiopathie (communication atrio-ventriculaire) et celle-ci va prendre le devant de scène pendant un an, dans l'attente d'un poids permettant l'intervention chirurgicale. Temps aussi fort pour les parents qu'il fut apparemment banal pour le cardiologue et l'équipe chirurgicale.

Une fois rétabli de cette intervention, il a développé une hyperactivité désordonnée, comme si cette première année avait été du temps perdu qu'il lui fallait absolument compenser. Et ça dure encore! Comme quoi les trisomiques se suivent et ne se ressemblent pas. Mais, bien sûr, ce qui est vrai pour les autres l'est aussi pour eux.

Et la mère de s'attaquer en parallèle à l'éducation des 2 garçons (plus celle des filles, bien sûr! Et ce n'est pas forcément plus simple) avec persévérance jusqu'à ce que l'éducation spécialisée prenne le relais, mais pas avec la même ambition ni le même investissement, on s'en doute..

Les résultats personnels des garçons étant ce qu'ils sont, nous assumerons comme nous le pourrons les résultats parentaux de cet investissement, en secouant d'un haussement d'épaules les "encouragements" habituels qui nous font entendre qu'ils auraient sans doute été identiques sans cet investissement. Vaines paroles qui expliquent bien qu'on y reste seul, mais qui n'emportent pas la conviction: entre plusieurs chemins, quand vous êtes engagés sur l'un d'eux, vous pouvez toujours imaginer que l'un des autres aurait peut-être été meilleur, ...mais on ne peut que l'imaginer.

"Alors, heureux?"

Pas malheureux en tout cas. Mais n'exagérons rien: n'en déplaise à Steiner, nous nous serions bien passés de cette double bénédiction divine! Et puis, relativisons en aussi la facilité. Car il est vrai qu'au-delà du regard des autres, toujours un peu difficile à assumer dans une force personnelle qui nous fait parfois défaut, c'est notre propre regard sur notre enfant que nous devons encore apprendre à maîtriser. Et c'est bien plus facile quand il est jeune enfant (les incompréhensions, les retards et les bêtises sont finalement sensiblement les mêmes que ceux de beaucoup d'enfants ordinaires) que lorsqu'il est adulte.

Quand en plus, ils sont deux et qu'ils font des concours d'endurance à celui qui sera le plus sot et le plus provocateur, on sent parfois (souvent) comme de l'usure et des envies de mordre. Si vous essayez d'emporter la conviction par le raisonnement, vous faites illico partie du

concours, et grand perdant d'avance ! Ici, si vous n'arrêtez pas l'intéressant challenge par la force des baïonnettes, vous y êtes encore une heure après, et le temps de repos avant la prochaine séance n'excède pas une demi-heure (sauf la nuit, avec un peu de chance).

Alors 2 enfants trisomiques dans la même famille, pourquoi pas, si on a le tonus. Mais séparés de préférence !

Ce moment d'humeur exprimé, il faut bien reconnaître qu'il y a aussi des temps forts et positifs, quand leur concurrence acharnée fait place à l'entraide, à la stimulation réciproque... et à la solidarité, ce qui peut donner lieu à des situations attendrissantes et cocasses. Ainsi, si l'un fait des bêtises que vous réprimandez, vous avez des chances de les avoir immédiatement réconciliés sur votre dos (« Moi, rien fait. » et « Touche pas mon frère. »). Et si, fort de l'expérience, vous attendez qu'ils soient tous les 2 en faute pour sévir, vous obtenez juste, en stéréophonie et avec écho, la deuxième réplique et autres menaces de représailles. Attendrissant, mais pas plus reposant !

Certes, il est vain d'imaginer le retour en arrière dans le temps et tout ce qu'on aurait pu faire autrement. Mais, **actuellement, mes réponses seraient différentes.** Je n'aurais sûrement plus maintenant le courage d'opter pour une double éducation intensive, même si ce n'est pas moi qui l'ai réalisée personnellement : le poids qu'elle fait peser (même en un seul exemplaire) sur une vie de famille est beaucoup trop lourd. Ce qui ne signifie pas que le principe en soit erroné, mais cette prise en charge devrait être réalisée par des professionnels plus ambitieux, et dotés de plus de moyens, que ceux que nous avons généralement rencontrés. Mais ceci est un autre débat. Enfin, le principe de l'accueil d'un autre enfant handicapé pour ne pas renier l'existence d'un premier contient sa limite, celle de notre patience et de notre compétence éducative. Il faut, comme avec chacun de nos enfants (même « normaux »), tout ré-inventer à chaque problème. Habituellement, c'est une charge de responsabilité qui dure une vingtaine d'années environ, une fois et demi autant si l'on étale sa progéniture sur 10 ans. En ce qui concerne nos enfants à problèmes, nous savons que cette charge sera notre lot notre vie durant, même si nous nous faisons aider par le milieu éducatif spécialisé. En multiplier les facteurs intentionnellement relève de l'inconscience ! Heureusement, il faut une part d'inconscience pour démarrer et persévérer dans une vie de famille. Sinon, on n'oserait jamais !

Septembre 2001
Pierre Brille

Nos adhérents nous adressent des textes qui les ont aidés à garder le sourire :

Un enfant,
C'est de l'amour qui sommeille
A l'aurore d'une vie.
C'est un tout petit soleil,
Parmi nos jours de pluie.

Un enfant,
C'est un cadeau de roi,
De la part du bonheur,
C'est mille jours de joie,
Qui défient le malheur.

Un enfant,
C'est un éclat de rire,
Une rose qui pleure,
Un ange qui soupire,
Lorsque meurt une fleur.

Un enfant,
C'est une chanson sans mot
Plus belle qu'un cantique,
Qui fait d'un allegro,
Une douce musique.

Un enfant,
C'est une boucle blonde,
Une bouche cerise,
Qui entrent dans la ronde
Quand nos tempes sont grises.

Un enfant,
C'est la joie d'une mère,
Depuis la nuit des temps.
C'est beaucoup de lumière,
Sur l'ombre qui s'étend.

Un enfant,
C'est un bouquet du ciel
Que notre coeur enlace,
C'est un souffle immortel,
Quand notre vie s'efface.

Un enfant,
C'est trois saisons...qui passent
Dans un printemps jamais fini.
C'est dans nos mains un peu de glace
Que l'on retient...et qui s'enfuit.

Gilbert CHATENET

NOS AMBITIONS SONT GRANDES NOS BESOINS PROPORTIONNÉS.

Aidez nous à alimenter notre trésorerie pour être assuré de favoriser à coup sûr la recherche sur la trisomie 21, avant d'être sollicité très bientôt par les grandes campagnes en faveur de la recherche plus générale.

Plusieurs possibilités vous sont offertes :

- Pensez à verser votre cotisation 2001 si ce n'est déjà fait;
- Anticipez votre cotisation 2002;
- Faites adhérer vos amis et parents à l'AFRT;
- Si vous connaissez des personnes disposées à faire des dons ou legs en faveur de la recherche sur la trisomie 21, dites leur qu'en pratique il leur suffit d'adresser tout simplement un chèque à l'AFRT ou de charger un légataire de le faire après leur décès (nous constatons, à notre détriment, que seules les grandes associations reconnues d'utilité publique peuvent, en pratique, obtenir la délivrance de dons ou legs).

Le bureau de l'A.F.R.T.

Présidente
Mme J. LONDON
6, rue César Franck, 75015 PARIS
Tél. personnel : 01 43 06 55 53
Tél. professionnel : 01 40 61 56 93

Secrétaire Général
Mr R. CHASTEL
4, rue Daumesnil,
94300 VINCENNES
Tél. : 01 43 74 38 97

Trésorière
Mme A. KAMOUN
26, rue de Chartres,
92200 NEUILLY-SUR-SEINE
Tél. : 01 47 22 80 97

A.F.R.T., Hôpital Necker-Enfants Malades, 149, rue de Sèvres, 75743 PARIS Cedex 15
Tél. : 01 42 73 06 59 - Fax : 01 40 61 56 90 - Email : AFRT@necker.fr