A.F.R.T.

Nouvelles du Chromosome 21

Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21

Université Paris 7 Denis Diderot, 2, place Jussieu, case 7088, 75251 PARIS Cedex 05
Tél : 01 44 27 83 41, Fax : 01 44 27 83 38, Email : afrt@paris7.jussieu.fr

N°13 - mai 2004

Editorial

Chers adhérents, amis, sympathisants,

Au terme de cette année du handicap on peut tenter d'esquisser un bilan en ce qui concerne la trisomie 21.

En 2003 on a beaucoup parlé dans les médias des handicapés et différentes émissions ont effectivement proposé une image plus positive de ces derniers. Ceci aidera sans doute à mieux les intégrer dans notre société, mais en ce domaine le chemin à parcourir reste long, surtout pour les handicapés mentaux et les personnes atteintes de trisomie 21 en particulier, ainsi que les personnes polyhandicapées.

En matière de recherche sur la trisomie 21, le bilan reste d'autant plus maigre que seules des associations de parents subventionnent ce type de recherche.
Il paraît nécessaire de rappeler que la recherche scientifique, objet de notre association, ne se résume pas, comme certains le croient, au simple dépistage, certes nécessaire, qui entretient l'illusion que par ce biais cette maladie serait éradiquée, mais que son but est surtout de trouver des moyens d'améliorer la vie des quelques 60.000 personnes atteintes de trisomie 21 qui vivent dans notre pays, sachant qu'au passage ces recherches seront également bénéfiques à l'ensemble de la population.

Plus que jamais il faut se mobiliser et il est indispensable que vous nous aidiez à recueillir des fonds pour que nous puissions continuer à attribuer des bourses et financer des programmes de recherche.

Faut-il le redire, nous avons été la première association en France à :
- convaincre nos adhérents que la recherche pour cette maladie est indispensable
- recueillir des fonds qui ont permis de la recherche sur la trisomie 21

Et nous sommes les seuls à rendre compte régulièrement des progrès dans ce domaine grâce à notre revue « les Nouvelles du Chromosome 21 ».

D'autres associations nous ont rejoints dans ce combat : faire de la recherche pour mieux comprendre la pathologie dont souffrent nos enfants, nos parents et nos proches afin de pouvoir envisager des thérapeutiques.

Aidez-nous à continuer.

Nous comptons sur vous car il en va de la survie de l'AFRT

D'avance merci.

Philippe de Vismes
Secrétaire Général

Le sommeil dans la trisomie 21 : pertinence de l'étude du cycle veille-sommeil chez des souris transgéniques*

L'ensemble des études conduites dans le cadre du cycle veille-sommeil a confirmé que l'être humain ne peut se passer de dormir. Les états de veille et de sommeil suivent une évolution qualitative et quantitative tout au long de la vie, du développement néonatal au vieillissement. Si d'une manière ou d'une autre, la quantité habituelle de sommeil vient à diminuer de façon chronique, des mécanismes complexes d'adaptation ou de récupération se déclenchent. On ignorait encore récemment, comment le manque de sommeil influençait le fonctionnement de l'organisme et quels étaient les mécanismes mis en jeu.

Nous savons maintenant que le cerveau de l'homme est soumis à des alternances périodiques de trois états : la veille, le sommeil et le rêve qui se déroulent par cycles de 1h 30 à 2 h chez l'adulte selon les besoins de la vie. En effet, autant de fois que l'organisme en a besoin (en moyenne 4 ou 5 cycles par nuit), ces cycles se succèdent tout au long de la nuit. Chaque cycle se découpe en stades, précédés d'une période de somnolence, signe que l'on doit dormir ! Les quatre premiers stades sont ceux du sommeil lent, léger d'abord (stades 1 et 2), puis profond (stades 3 et 4). C'est en sommeil profond que sont sécrétées, entre autre, d'une part l'hormone de croissance (qui agit sur la réparation de l'usure des tissus et la croissance chez l'enfant, par exemple) et d'autre part, la prolactine (stimulation du système immunitaire). Le cinquième stade est celui du sommeil paradoxal associé à l'activité onirique « rêves », caractérisé par une grande activité cérébrale et une atonie musculaire « paralysie véritable du corps », par des mouvements des muscles du visage et des mouvements oculaires rapides. Ce sommeil favorise les fonctions mentales et psychiques : mémorisation et organisation des informations acquises dans la journée, résolutions des tensions.... Entre deux cycles, le sommeil redevient léger et peut déboucher sur des éveils nocturnes plus ou moins longs. Toute altération dans ces cycles peut avoir des conséquences sur les performances cognitives, l'état de fatigue et d'anxiété en période d'éveil.

On a pu mettre en évidence dans le cerveau des « réseaux » de cellules qui contrôlent chacun de ces états. On sait que les neuromédiateurs (sérotonine, noradrénaline, acétylcholine, histamine) jouent un rôle dans le cycle veille-sommeil, par des mécanismes complexes d'excitation et d'inhibition des centres nerveux, du cortex cérébral et des muscles. Actuellement, on retient l'hypothèse de la synthèse au cours de l'éveil de « facteurs de sommeil » qui réguleraient le cycle veille-sommeil-rêve.

Enfin, depuis ces 20 dernières années, les études polysomnographiques (enregistrements du sommeil) et leur pouvoir descriptif ont permis de décrire les mouvements de certains marqueurs moléculaires (énergie, radicaux libres) dans certaines régions du cerveau . La recherche s'est alors orientée vers l'obtention de marqueurs biologiques pour un certain nombre de pathologies neurologiques et psychiatriques ; parmi ceux-ci, les marqueurs du stress oxydant qui permettent de se défendre contre les radicaux libres. Les travaux menés dans notre équipe ont permis de conclure que les effets néfastes des radicaux libres issus d'un gaz toxique, l'oxyde nitrique (NO), peuvent se refléter dans l'architecture du cycle veille-sommeil et notamment dans les paramètres quantitatifs et qualitatifs du sommeil paradoxal.

C'est dans ce contexte que nous avons abordé l'étude du sommeil dans la trisomie 21. En dehors des anomalies phénotypiques (cardiaques, gastro-intestinales...), des déficits endocriniens, hématologiques et du retard mental, les troubles du sommeil, en particulier des apnées, sont fréquents. Il existe chez ces patients : (a)- un sommeil fragmenté qui se manifeste par des micro-éveils fréquents sans rapport avec le syndrome des apnées ; (b)- une diminution des quantités et du nombre de cycles du sommeil paradoxal ; (c)- une augmentation de son temps de latence d'apparition (1er épisode plus tardif); (d)- des mouvements fréquents, conséquence d'une atonie musculaire insuffisante pendant cet état de sommeil (Levanon et al., 1999 ; Diomedi et al., 1999) ; (e)- des anomalies dans les fréquences spectrales de l'électroencéphalogramme (EEG) (Katada et al. 2002) . En d'autres termes, il existe des altérations dans l'initiation du sommeil paradoxal ou dans ses caractéristiques. Compte tenu du rôle attribué à ce stade de sommeil dans la maturation cérébrale, la plasticité neuronale associée à la mémoire, la récupération après une fatigue psychique, l'évacuation des événements stressants, leur sévérité expliqueraient la sévérité du retard mental observé et son extraordinaire variabilité.

Par ailleurs, les travaux sur le plan génétique : séquençage récent du chromosome 21 et l'identification de chaque gène, ont permis de déduire qu'un petit nombre seulement de gènes exercerait une influence sur la structure ou les fonctions cérébrales.

A l'heure actuelle, un enregistrement en continu de l'électroencéphalographie chez des enfants ou des adultes atteints de trisomie 21 pose un certain nombre de contraintes (maintien dans un service spécialisé, stress et agitation pendant la première nuit) qui peuvent être difficiles à surmonter par la famille, le patient, le clinicien. De ce fait, l'utilisation de modèles de souris transgéniques est une approche très pertinente pour une meilleure description phénotypique et la compréhension des mécanismes moléculaires sous-jacents.

De nombreux modèles existent mais, malgré le flux intense des recherches conduites chez ces souris transgéniques, notre équipe est la première à s'être intéressée à l'étude de la « fonction sommeil »(Colas et al., 2003). En effet, nous avons décrit les modifications du cycle veille-sommeil chez 2 modèles de souris transgéniques qui surexpriment deux gènes du chromosome 21 étudiés par l'équipe du Professeur Jacqueline London. La SOD1 (Superoxyde Dismutase 1 humaine) qui est impliquée dans le stress oxydant et l'APP (précurseur de la protéine amyloïde humaine non mutée) qui est impliquée dans la maladie d'Alzheimer.

Dans des conditions basales, les enregistrements de l'EEG cortical et hippocampique ont permis de montrer que la surexpression de hSOD1 n'entraîne pas de modification de l'éveil ou du sommeil lent, alors que le nombre d'épisodes de sommeil paradoxal est diminué et la latence du premier épisode augmentée. Chez les souris surexprimant l'APP, nous avons observé une augmentation de la quantité et de la qualité de l'éveil et du sommeil paradoxal dont une augmentation de la puissance spectrale thêta associée à ces deux états.

Cette première étude effectuée sur des souris jeunes a permis ainsi de montrer une différence fonctionnelle dans la surexpression de deux gènes d'intérêt. Elle valide ainsi la pertinence de l'utilisation de modèles transgéniques pour une meilleure compréhension des troubles comportementaux observés dans le syndrome de la trisomie 21. Elle se poursuit actuellement sur d'autres souris transgéniques dont les souris qui possèdent en trois exemplaires, un grand nombre de gènes homologues à ceux du chromosome 21 .

Les espoirs fondés sur une telle approche sont évidents. En effet, passé le stade de l'analyse descriptive de l'architecture du cycle veille-sommeil et des variables associées à sa microstructure, nous évaluerons les effets des traitements pharmacologiques les plus couramment utilisés à l'heure actuelle chez l'individu DS à savoir, soit ceux utilisés contre le déséquilibre des espèces oxygénées radicalaires comme des compléments nutritionnels, des antioxydants, de la mélatonine, soit ceux utilisés pour améliorer les performances cognitives.

Références bibliographiques :
Colas et al., J Neural Transm, 2003, 67 : 155-161.
Diomedi M et al., Brain Dev, 1999, 21 : 548-553.
Katada A et al., Brain & Development, 2000, 22 :224-229.
Levanon A et al., J Pediatr, 1999, 134 : 755-760.

**** Ce travail a bénéficié d'un soutien financier de la Fondation Jérôme Lejeune***

Dr Nicole SARDA
Directeur de Recherche INSERM
EA 3734- UCBL-Lyon1
Faculté de Médecine Rockefeller,
69373 Lyon Cedex 08.
sarda@laennec.univ-lyon1.fr

Compte rendu du colloque Trisomie 21 : « De la fonction des gènes du chromosome 21 à la physiopathologie » – Mai 2003, Paris

Le 30 Mai s'est tenu à Paris au Val de Grâce un colloque intitulé « Trisomie21 : de la fonction des gènes du chromosome 21 à la physiopathologie ». Ce colloque était organisé à l'initiative d'une équipe de l'Université Paris7, l'EA3508, à Jussieu par un comité composé de deux chercheurs de l'équipe (JM Delabar, N Créau) et de représentants des conseils scientifiques d'organismes caritatifs impliqués dans les différents aspects de la recherche sur la trisomie 21, AFRT (B. Dutrillaux,), Fait21 (M. Hennequin), Fondation Jérôme Lejeune (B. Kerdelhue).

Ce colloque, le premier du genre en France, voulait rassembler les différents acteurs de la recherche pour permettre des discussions qui s'avérèrent fructueuses et aussi montrer à la puissance publique qu'il existe un secteur de la recherche qui mériterait d'être soutenu par des actions spécifiques. Ce colloque qui s'est déroulé sur une dizaine d'heures a rassemblé 85 participants avec 14 communications orales, 15 communications par affiches et trois présentations résumant les buts des organismes caritatifs qui avaient soutenu financièrement l'organisation de cette journée.

La première session traitait d'aspects liés au phénotype : phénotype cellulaire au moment de la gestation, anomalie des capacités masticatoires, ou différence quant à l'incidence des tumeurs ; certaines formes de tumeurs étant plus rares chez les trisomiques et d'autres plus fréquentes. La deuxième session traitait des mécanismes conduisant à la non disjonction puis à l'analyse des fonctions de plusieurs gènes du chromosome 21 dont l'un deux lorsqu'il est inactivé entraîne un risque accru d'athérosclérose. La troisième session était consacrée à quelques exemples de modèles souris où l'on essaye par la surexpression de gènes candidats de

reproduire certains aspects de la trisomie 21 ; l'un des exposés montrait ainsi que l'un de ces modèles, qui contient cinq gènes en trois copies (sur les 300 environ que contient le chromosome 21), présente un retard d'apprentissage. La quatrième session abordait un autre niveau de complexité : quelles modifications sont apportées par des copies supplémentaires de gènes du chromosome 21 à l'expression de gènes du chromosome 21 mais aussi à des gènes situés ailleurs dans le génome. La dernière communication orale présentait la mise sur pied d'un essai clinique chez les trisomiques 21 celui de l'acide folinique, essai réalisé au Centre Médical Jérôme Lejeune (CMJL).

Cette journée s'est terminée par une table ronde sur les perspectives de la recherche et quelques suggestions organisationnelles comme la tenue d'un colloque annuel et la construction d'un site web destiné aux chercheurs. Ce site vient d'être construit et contient plusieurs informations dont les actes de ce colloque : **http://www.diderotp7.jussieu.fr/GRT21/**

Le deuxième colloque aura lieu le 1er juin 2004 à l'université Paris 7, Pour s'inscrire, aller sur le site ci-dessus.

JM DELABAR
Directeur de recherche au CNRS

La vie de l'association

Compte rendu du colloque UNAPEI : « Génétique et Handicap mental »

Décembre 2003, Paris

Lorsque nous avions eu le programme, nous (l'AFRT) avons été surpris de voir citer plusieurs pathologies sans que la trisomie 21 n'y figure. Nous avons pris contact avec M. R. Devoldère, président de l'UNAPEI et nous lui avons demandé si un petit exposé sur la trisomie 21 par l'AFRT serait possible. Cela a été refusé ! L'AFRT et la Fondation Jérôme Lejeune se sont donc mobilisées ensemble pour réaliser un petit dépliant qui rassemble de façon consensuelle nos idées pour faire avancer la recherche. Au cours de la matinée, Mme London a pu intervenir pour dire quelques mots sur la trisomie 21. Deux autres membres du bureau de l'AFRT étaient présents : M. De Vismes, notre secrétaire général et M. Dexpert de Chaumont. Lors de cette journée, nous avons pu le matin ,sous la présidence de Melle Réthore si chaleureuse et précise, écouter le Dr J Chelly, les professeurs M. Vekemans, J Feingold et C Andres nous parler des déficiences mentales liées au chromosome X , des nouveautés dans le domaine de la cytogénétique (identification des anomalies plus ou moins subtiles sur les chromosomes), des aspects génétiques sur le retard mental et l'autisme.

L'exposé de M. Vekemans sur les avancées techniques de la cytogénétique pour l'analyse chromosomique dans le cadre du retard mental a été tout à fait remarquable : il nous a montré comment en 20ans, cette discipline a servi la génétique humaine et comment aujourd'hui les techniques modernes d'amplification de l'ADN (PCR) et d'hybridation sur chromosomes vont permettre l'obtention de tests diagnostiques afin d'envisager des cibles thérapeutiques. Le Dr J Chelly a précisé la définition d'un retard mental. QI=70, c'est à dire 2 Déviations Standard (2DS) par rapport à la moyenne déterminée par convention à 100. On estime que 40 à 50% des retards mentaux sont d'origine génétique et parmi ceux ci, une importante proportion est liée à des gènes situés dans le chromosome X (1-8/1000 naissances). En plus du gène nommé frataxine, 15 nouveaux gènes ont été identifiés et une quarantaine devrait pouvoir être identifiée dans les prochaines années.

Bien qu'à présent les gènes impliqués dans les retards mentaux soient très hétérogènes, il semble qu'ils soient associés à des perturbations de la régulation de certains messages au niveau des synapses et de la dynamique du cytosquelette et des microtubules qui ont un rôle très important dans la morphogenèse neuronale et la plasticité synaptique.

L'après midi s'est terminée par une table ronde animée par le Dr B Durand du comité scientifique de l'UNAPEI réunissant les professeurs C. Hervé, A. Kahn et A. Munnich qui envisageaient l'avenir dans les domaines des recherches, des thérapeutiques et des aspects sociaux et éthiques concernant les retards mentaux. L'exposé du professeur A. Munnich fut particulièrement riche en espoir puisqu'en 10 ans, son laboratoire a pu identifier une trentaine de gènes responsables de maladies. Parmi eux :

a) l'oncogène Ret impliqué dans la maladie de Hirschsprung (1/5 000 naissances) dont l'incidence est accrue d'un facteur 10 chez les personnes atteintes de trisomie 21.

b) La compréhension et le traitement par régulation de la surcharge en fer d'une myopathie cardiaque associée à l'ataxie de Friedreich.

Le professeur A. Kahn a, lui, montré comment la compréhension moléculaire et cellulaire de la plasticité des connexions cérébrales permettra de mieux comprendre les retards mentaux. Il a donné des pistes très prometteuses à moyen terme concernant l'utilisation de substances, naturelles ou artificielles, capables de moduler la croissance dendritique et la dynamique synaptique, ce qui rejoint les propos de D J. Chelly.

J. LONDON

L'AFRT a participé à plusieurs colloques

1. Celui en Novembre 2003 à Evry par l'association « les papillons blancs » du Val d'Orge.

Le 28 novembre 2003 Madame Jacqueline LONDON Présidente de l'AFRT et le 29 novembre 2003 Jacques COSTILS Trésorier se sont rendus au colloque organisé par les Papillons Blancs du Val d'Orge ayant pour thème Handicap mental, sexualité et institutions sur le site du Génocentre d'Evry.

Ce lieu de réflexion **pluridisciplinaire** grâce aux interventions de sociologues, sexologues et psychiatres, ainsi que celles d'un juge des tutelles, d'un philosophe et d'un avocat était également un lieu d'échanges et de **témoignages** sur le vécu personnel des personnes handicapées et les pratiques institutionnelles au quotidien ainsi que de leurs parents, frères et sœurs. Des échanges ont été favorisés par la mise en place d'ateliers et la projection de films.

Le but étant de contribuer au travers de ces travaux et de ces réflexions à changer le regard sur les personnes handicapées mentales pour ce qui concerne leur vie affective et sexuelle.

La table ronde des huit personnes handicapées du foyer d'hébergement a été un moment exceptionnel de ce colloque.

Ces adultes ayant des handicaps différents et des histoires de vie quotidienne et sexuelle différentes m'ont bouleversés. Ce qu'ils ont dit venait d'eux avec leurs mots, leurs émotions et bien souvent leurs pleurs exprimés ou renfermés. Tous nous ont dit que l'amour c'est beau, que souvent cela voulait dire avoir des enfants mais que pour eux ce n'est pas possible… « Pourquoi l'autre (mon frère, sœur, cousin, cousine) et pas moi ? »

Leur intimité était là devant nous… et nous étions fiers d'eux, de leurs paroles qu'ils nous livraient enfin. Merci à tous ceux qui ont permis " l'éclosion de leurs paroles. "

Aider les familles et les professionnels à appréhender et approcher les problématiques liées à la vie affective et sexuelle de ces personnes et leur donner les moyens de progresser dans leurs démarches personnelles et professionnelles.

Le 28 novembre ont été abordés les problèmes de maltraitance sexuelle, que nous devons tous condamner et faire en sorte qu'ils soient punis, ces personnes étant plus vulnérables aux maladies sexuellement transmissibles, à la procréation, à la contraception et la parentalité.

Nous avons pu voir ou revoir un reportage conçu dans le cadre de l'émission « Envoyé Spécial de France 2 » **L'amour fou** réalisé par Luc LAGUN-BOUCHET, journaliste et Patricia MUNCH, Responsable du service d'aide à la parentalité des personnes handicapées mentales, les Papillons Blancs de Lille : ce service met à la disposition des couples handicapés mentaux ayant le désir de concevoir et d'élever un enfant, des psychologues ayant pour principale mission de faire prendre conscience aux futurs parents les difficultés qu'ils vont devoir confronter après la naissance, à savoir, élever et éduquer un enfant.

Ce service apporte donc un soutien quotidien aux parents, afin que leurs enfants, ayant en règle générale un quotient intellectuel normal, ne se trouvent pas défavorisés par le handicap de leurs propres parents.

Voilà une initiative salutaire, qui ne demande qu'à être généralisée sur l'ensemble du territoire, puisque des demandes de personnes handicapées mentales habitant l'Ile de France et présentes à ce colloque ont été formulées.

Il a été également évoqué par le Directeur d'un Centre d'Aide par le Travail (CAT) de la sexualité au sein de son établissement. Un article du règlement intérieur interdit les relations sexuelles. Ce Directeur a reconnu avoir pris ce règlement d'un autre établissement. La réponse de Madame ISERN-REAL, avocate au Barreau de Paris, spécialiste en droit des personnes a été sans équivoque, cet article est contraire à la loi.

Des formations sont mises en place pour les personnes du secteur Médico-Social et Educatif par le **CRIPS**, Centre **R**égional d'**I**nformation et de **P**révention du **S**ida , suite à la Circulaire DAS/TS1 n° 96-743 relative à la prévention de l'infection au VIH dans les établissements et services accueillant des personnes handicapées mentales :Ministère du travail et des affaires Sociales du 26 décembre 1996.

Dans sa lettre d'information le CRIPS nous informe que l'objectif de la formation est de permettre à chaque participant de se situer face aux enjeux personnels, professionnels et institutionnels impliqués par des propos sur la sexualité.

L'objectif principal sera d'établir un cadre dans lequel les professionnels pourront mener à bien un projet individuel ou institutionnel d'éducation et d'accompagnement à la vie affective et sexuelle.

A la fin du stage, les participants seront en mesure de :

- Identifier leurs propres représentations sur la sexualité et sur celle des personnes handicapées.
- Participer à l'éducation et à la vie affective et sexuelle des personnes handicapées mentales
- Aider les personnes handicapées mentales à se protéger contre le VIH/Sida et les autres maladies sexuellement transmissibles, les grossesses non désirées, les abus.

CONTENU DE LA FORMATION

Représentations et réalités concernant la sexualité dans ce milieu

Les risques liés à la sexualité : le consentement et l'abus, la grossesse, les MST, le VIH/SIDA

Sexualité et institution : lois, droits, règlements, cadre déontologique, interdits, tabous, assurance et responsabilité.

Pour toute information contacter le **CRIPS** Ile de France au 01 56 80 33 33

Tour Maine Montparnasse BP 53 -75755 Paris.

Nous remercions Monsieur Marc BERGEROT, Directeur général des Papillons Blancs du Val d'Orge pour l'organisation et la réussite de ces deux journées.

J. COSTILS et J. LONDON

BIBLIOGRAPHIE

BARILLET-LEPLET Maryline - Sexualité et handicap : le paradoxe des modèles - d'alter à Alius ; de statut d'adulte au statut de handicapé, Paris : L'Harmattan, 2001, 168 pages.

DIEDERICH Nicole - Stériliser le handicap mental, Edition Erès, 1998, 264 pages.

JOLLIEN Alexandre - Le métier d'homme, Edition Le Seuil, 2002.

MOSSUZ-LAVAU Janine - La vie sexuelle en France, Edition de la martinnière, 2002.

SAUSSE Simone - Le miroir brisé : l'enfant handicapé, sa famille et le psychanalyste, Edition Calmann Levy, 1996.

TREMBLAY Réjean - Guide d'éducation sexuelle à l'usage des professionnels,
- Tome I : L'adolescence, Edition Erès, 1998.
- Tome II : La personne handicapée mentale, Edition Erès, 2001.

VAGINAY Denis - Comprendre la sexualité de la personne handicapée mentale, Etat des lieux et perspectives. Edition Chronique Sociale, 2003.

2. Celui organisé par FAIT 21

Le colloque organisé par Fait 21 à Orléans a duré deux jours, mais Madame London n'a assisté qu'à la première journée. Celle-ci était consacrée au lancement de la recherche par la Fait 21.

Le Dr R. Touraine, qui travaille désormais au CHU de Saint Etienne, a exposé ce que pouvait être la recherche pour la Trisomie 21. Je ne ferais aucun commentaire car la cordialité entre moi-même et les chercheurs de Fait 21, que nous avons plusieurs fois côtoyés, n'était pas au rendez-vous ce jour là. Que Fait 21 lance des quêtes d'argent pour faire de la recherche, c'est tout à fait son droit et même son devoir puisqu'elle avait depuis plus de 15 ans un conseil scientifique dont c'était la mission. Malheureusement, lorsque l'AFRT s'est créée, nous avions des relations cordiales avec Fait 21, nous voulions faire tous ensemble une journée nationale sur la trisomie 21 pour la recherche sans succès et maintenant la Recherche devient un des pôles d'activité de Fait 21… Bon vent, mais quel dommage de ne pas travailler tous ensemble pour la même cause : « comprendre la Trisomie 21 pour mieux trouver des schémas thérapeutiques ».

J. LONDON

Courrier des lecteurs

La maman de Jodie, Jodie et Martine Ray, une orthophoniste hors du commun, la réussite d'un trio.

Orthophonie de Jodie Cluzel

Jodie a été prise en charge par Martine RAY dès l'âge de 6 mois. Le travail a consisté chez Jodie à stimuler la position assise, puis le "4 pattes" et la marche. L'ensemble des exercices de Martine était toujours réalisé avec des comptines. Nous nous mettions parterre, sur un tapis.

Jodie s'est tenue assise correctement à 7 mois, a marché à 4 pattes à 8 mois et a marché debout toute seule et de façon assurée à 17 mois.

Puis après les exercices, il y avait l'écoute : Martine s'était équipée d'un petit casque audio qu'elle mettait sur les oreilles de Jodie, et dès ses 6 mois elle lui faisait écouter des cassettes avec des sons variés, des histoires, des chansons et aussi des cassettes sur lesquelles j'enregistrais une histoire ou simplement des mots avec des intonations différentes (beaucoup de variations de sons) :

Méthode TOMATIS.

Puis elle travaillait dans une pièce noire, j'avais Jodie sur mes genoux, Martine avait une lumière rouge en forme de stylo qu'elle faisait bouger autour des yeux de Jodie - un œil à la fois, elle masquait l'autre avec sa main (Toujours accompagné de comptines) - et l'amenait au fur et à mesure des séances à suivre des yeux la lumière qui faisait des cercles, bougeait horizontalement, verticalement.

CONCERNANT LE TRAVAIL DE LA PARTIE BASSE DU VISAGE : HYPOTONIQUE.

Chaque enfant en rééducation chez Martine a un petit sachet sur une étagère où l'on peut trouver une sucette de bébé, un caoutchouc de 8 mm de diamètre et 2 petits élastiques ronds.

- *Avec la sucette de bébé* : l'enfant la met dans sa bouche et uniquement avec la force de ses lèvres, il doit empêcher que Martine la retire de sa bouche, puis il va téter « toujours avec ses lèvres et non la langue et les dents » la tétine tandis que Martine essaie toujours de la retirer. Plusieurs exercices sont proposés.
- *Avec le caoutchouc* : c'est un caoutchouc très simple, les enfants vont le mastiquer de façon exagérée (toujours en comptines) de gauche à droite de la bouche, avec leurs dents en passant partout.
- *Avec les petits élastiques* : Là c'est plus difficile à expliquer : ce sont de petits élastiques ronds, marron, de 2 ou 3 cm, ils servent à développer de réflexe du retrait de la langue. Martine met le petit élastique autour de la langue de Jodie, ce petit élastique est relié à un fil que tient Martine et Jodie, pour s'en débarrasser doit rentrer sa langue. Ce jeu lui plaît beaucoup.

Martine utilise d'autres choses et notamment des « hosties » eh oui, celles que l'on a à l'église. Elle les coupe en quart et colle ce petit bout d'hostie sous le palais de Jodie qui doit, uniquement avec la langue, aller le décoller. C'est pas facile !

Elle a aussi un petit appareil qui ressemble à un gros stylo, avec une bille métallique sur une extrémité qui vibre (alimenté par une pile dans le stylo), et elle promène cette bille autour de la bouche de Jodie, sur son crâne et aux extrémités du corps : mains, doigts, pieds donc aux terminaisons nerveuses.

Ce que je peux dire de tous ces petits jeux faits avec ma fille, c'est qu'elle a une diction correcte et compréhensible, les mots sont clairs.

Le bas de son visage est tonique et expressif, sa langue ne sort jamais (uniquement lorsqu'elle est fatiguée et qu'elle va téter sa langue).

Même à son âge, 8 ans et demi, Jodie continue des exercices auditifs, la diction avec d'autres jeux, la motricité de plus en plus fine (jeux parterre sur le tapis avec Martine : ramper, sauter d'un côté à l'autre d'une corde, marcher sur la corde sans regarder ses pieds, etc...) les exercices dans le noir avec les lumières de plus en plus rapides, et le travail scolaire.

Jodie a une bonne capacité d'écoute : elle peut rester à écouter une histoire jusqu'au bout, elle joue à des jeux de société, adore les puzzles : elle en fait de 400 pièces aujourd'hui.

Vraiment, le travail fait par Martine est visible sur Jodie dans tous les domaines et je suis heureuse de l'avoir rencontrée alors que toutes les orthophonistes que j'avais contactées me demandaient de leur amener Jodie à l'âge de 6 ans, ce qui est beaucoup trop tard.

Françoise CLUZEL

J'ai eu la chance de rencontrer la famille Cluzel de Meximieux : Jodie 8 ans, atteinte de trisomie 21, sa sœur et ses parents. Jodie a en plus un problème de santé grave, toute l'année 2003, elle s'est battue avec une force considérable et a réussi grâce à tous les siens, surtout sa maman et son papa de "gagner la bataille contre la maladie."

La famille Cluzel a encore la force de se battre, pour d'autres familles, pour intégrer les enfants à l'école et pour organiser un colloque sur la trisomie 21 le 24 Avril 2004 à Attignat (Ain) et pour nous parler de l'orthophoniste Martine RAY

Prenez des idées pour vos enfants dès leur plus jeune âge, gardez le sourire et faîtes le plein d'énergie.

Jacqueline LONDON

Le travail extraordinaire du groupe enfant soleil 01.

Pour l'année scolaire 2003 - 2004, 10 enfants atteints de trisomie 21 ont été scolarisés :

- 5 enfants en CE1
- 2 enfants au CP
- 3 enfants en maternelle

Ils sont accompagnés par 7 Auxiliaires de Vie Scolaire qui sont rémunérés par l'association.

Journée à Chaumont par notre fidèle collaborateur et membre du CA de l'AFRT.

A Chaumont (52), la journée sur la Trisomie 21 s'est déroulée le samedi 22 novembre car il était illusoire de vouloir toucher une partie de la population pour la journée du dimanche.

A l'initiative d'un groupe de parents souhaitant créer une association, cette manifestation de sensibilisation a eu lieu sur la place de l'hôtel de ville gracieusement mise à notre disposition par la mairie. Monsieur le Maire nous a reçus chaleureusement ce qui a permis à chacun d'exprimer ses espoirs dans l'intégration de nos enfants dans la cité et en particulier à l,école pour les plus jeunes.

Grâce au sponsoring de la presse local, "le journal de la Haute-Marne" qui avait déplacé son camion podium décoré d,affiches créées localement, nous avons pu disposer d'une estrade avec sonorisation et aménagement d'une vidéo permettant de visionner les cassettes d'émissions.

La distribution de gâteaux fabriqués par les parents ainsi que de papillotes offertes par le centre Leclerc a permis une approche décontractée de la population (souvent très sollicitée financièrement en fin d'année). Ceci a permis la distribution de tracts expliquant notre démarche accompagnée de la recette du gâteau (afin que le papier soit conservé). La nouvelle plaquette de l'AFRT a été testée et a permis l,obtention de quelques adhésions; de plus, 250 euros ont été recueillis qui serviront à la mise de fonds initiale pour la nouvelle association. En dépit du temps gris et froid, l'ambiance était plaisante et de nombreuses personnes sont venues et ont pu connaître un peu mieux nos enfants et ont pu se rendre compte de leurs capacités.

En conclusion et malgré une préparation très rapide (moins de 3 semaines), cette journée a été un franc succès et sa pérennité devrait être assurée mais sans doute à une autre période.

M. Dexpert

La trisomie 21 et si on en parlait... ?

Journée rencontre ouverte à tous

Samedi 24 Avril 2004 de 9h30 à 16h30

Espace Salvert à Attignat (Ain)

(10 Km au nord de Bourg-en-Bresse)

renseignements :Association Enfants Soleil 01

Tel : 04 74 34 50 22 ou 04 74 30 90 80

Préinscription : InterAction - 158, boulevard de Brou

01000 Bourg-en-Bresse

Tel : 04 74 24 69 13

Les maladies génétiques de l'intelligence : de la biologie moléculaire au traitement

Congrès organisé par la Fondation Jérôme Lejeune

Les 8 et 9 novembre 2004 à Paris

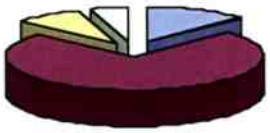
Renseignements : http://www.fondationlejeune.org

Nouvelles Financires

BILAN ANNÉE 2002/2003

RECETTES		DEPENSES	
LIBELLES	Somme	LIBELLES	Somme
REPORT 2001/2002	74 156,70 €	BULLETIN NOUVELLE DU CHROMOSOME 21	2 615,49 €
COTISATIONS	2 700,49 €	SOUTIEN À LA RECHERCHE	14 640,00 €
DONS	33 303,46 €	AUTRES : TELEPHONE, BNP, ETC	1 814,83 €
OPÉRATIONS DIVERSES	1 037,00 €	PARTICIPATIONS COLLOQUES	931,56 €
INTÉRÊTS BANCAIRES	1 410,83 €	TOTAL DÉPENSES	20 001,88 €
TOTAL RECETTES	112 608,48 €	RESTE	92 606,60 €

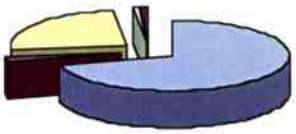
REPORT 2001/2002	74 156,70 €	66%
COTISATIONS	2 700,49 €	2%
DONS	33 303,46 €	30%
OPERATIONS DIVERSES	1 037,00 €	1%
INTERETS BANCAIRES	1 410,83 €	1%



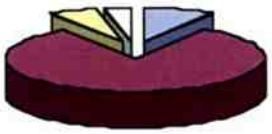
BULLETIN NOUVELLE DU CHROMOSOME 21	2 615,49 e	13%
SOUTIEN A LA RECHERCHE	14 640,00 e	73%
AUTRES : TELEPHONE, BNP, ETC	1 814,83 e	9%
PARTICIPATIONS COLLOQUES	931,56 e	5%

BUDGET PREVISIONNEL ANNÉE 2003/2004

RECETTES		DEPENSES	
LIBELLES	Somme	LIBELLES	Somme
REPORT 2002/2003	92 606,60 €	BULLETIN NOUVELLE DU CHROMOSOME 21	2 700,00 €
COTISATIONS	2 800,00 €	SOUTIEN À LA RECHERCHE	25 000,00 €
DONS POTENTIELS	33 000,00 €	AUTRES : TELEPHONE, BNP, ETC	1 900,00 €
OPÉRATIONS DIVERSES	1 100,00 €	PARTICIPATIONS COLLOQUES	1 000,00 €
INTÉRÊTS BANCAIRES	1 300,00 €	TOTAL DÉPENSES	30 600,00 €
TOTAL RECETTES	130 806,60 €	RESTE	100 206,60 €



REPORT 2001/2002	92 606,60 €	71%
COTISATIONS	2 800,00 €	2%
DONS SOUS RÉSERVE	33 000,00 €	25%
OPERATIONS DIVERSES	1 100,00 €	1%
INTERETS BANCAIRES	1 300,00 €	1%



BULLETIN NOUVELLE DU CHROMOSOME 21	2 700,00 €	9%
SOUTIEN A LA RECHERCHE	25 000,00 €	82%
AUTRES : TELEPHONE, BNP, ETC	1 900,00 €	6%
PARTICIPATIONS COLLOQUES	1 000,00 €	3%

Julien Laurent, l'un de nos deux boursiers a passé sa thèse à Grenoble le 29 Mars et a obtenu un emploi à Oxford en Angleterre dès le 25 Avril. Un grand Bravo de la part du conseil scientifique et des généreux donateurs de l'AFRT.

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

Présidente
Mme J. LONDON
6, rue César Franck, 75015 PARIS
Tél. professionnel : 01 44 27 83 40
E mail: london@paris7.jussieu.fr

Secrétaire Général
M. Ph. de VISMES
1, rue Cujas 64 400 Oloron Ste Marie
E mail: phdevismes@free.surf.fr

Trésorier
M. J. COSTILS
9, allée des romarins
78180 Montigny le Bretonneux
E mail: jacques0costils@hotmail.com