

Nouvelles du Chromosome 21

N° 34

Janvier 2022

Éditorial par
Jacques COSTILS,



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

Mesdames, Messieurs, chers donateurs,

Depuis presque deux années, le COVID-19 a amputé notre vie et aussi la vie associative. Cependant cela n'a pas empêché le colloque 2021 de se tenir par visioconférences. Ce colloque fut un réel succès. Il a même été suivi par plusieurs personnes installées à l'étranger L'AFRT est maintenant connue jusqu'au Congo ! Je remercie le travail des bénévoles ainsi que les instances internationales qui ont relayé l'évènement.

Nous allons organiser le prochain colloque le 19 mars 2022, en présentiel et en vidéo-conférences afin de continuer de communiquer sur certains aspects de la recherche et sur des thèmes relatifs à l'inclusion. Soutenir la recherche et faire connaître les avancées pour une meilleure vie des personnes avec trisomie 21, ce sont les buts fixés lors de la création de l'AFRT le 8 novembre 1990. Nous poursuivons sur cette voie en bénéficiant de l'évolution que nous apporte l'informatique pour le fonctionnement de l'association, notamment les réunions en visio-conférence

L'AFRT ne peut continuer son action que grâce aux adhésions et dons qu'elle reçoit. Malheureusement d'année en année, les contributions diminuent. En particulier, plusieurs de nos adhérents sont décédés et nous présentons toutes nos condoléances aux familles touchées.

Notre appel à la création d'antennes départementales est resté vain pour le moment, et c'est pourtant là une source de dynamisme pour notre association, comme on peut le constater avec l'antenne des Yvelines et une autre antenne devrait voir le jour à la Rochelle. Il faut du sang neuf, et la création d'antennes y contribuera.

En 2021 l'AFRT 78 a vendu du muguet, participé à un forum, organisé le 7 novembre un buffet avec deux accordéonistes de talents qui a rassemblé 65 personnes avec une vente de 500 billets de tombola et panier garni, vente de calendrier. Elle a participé les 3,4 et 5 décembre au marché de Noël en vendant des couronnes de Noël confectionnées par l'épouse du Président de l'AFRT 78, également trésorier de l'AFRT. Pourtant ce couple n'est pas concerné par la Trisomie 21 comme la plupart des bénévoles qui sont au Conseil d'Administration. Voilà en résumé ce que peut apporter une antenne : des ressources et des amis qui ont un œil extérieur et qui peuvent vous aider.

Je souhaite sincèrement que des antennes se créent sur notre territoire pour faire connaître les avancées de la recherche et la soutenir financièrement. Toute recherche sur la trisomie 21 servira à la population générale. En 1907, l'espérance de vie d'une personne dite mongolienne (née avec une trisomie 21) était de 7 ans, elle est passée à plus de 65 ans aujourd'hui grâce aux progrès de la médecine et de la recherche. Malheureusement les conditions de cette recherche ne sont pas très bonnes. Un bon nombre de nos chercheurs bien que formés en France ont fait le choix de continuer leurs recherches sur la trisomie 21 dans d'autres pays. Nous espérons contribuer à améliorer la recherche en France.

Le Conseil d'Administration renouvelé lors de l'Assemblée Générale du 4 décembre 2021, se joint à moi pour souhaiter à tous les adhérents une très bonne année

Tous nos vœux pour 2022, restez en bonne santé et aidez-nous à continuer et prospérer.

La vie de l'AFRT

Fonctionnement des instances d'animation

L'AFRT a tenu plusieurs réunions de bureau et son AG en présentiel dans des locaux dépendant de l'Eglise Notre-Dame-des-Champs (Paris14) qui nous ont été gracieusement prêtés par l'intermédiaire de JL Faure que nous remercions vivement.

Nous avons accueilli au Conseil d'Administration 3 nouveaux membres :

a) **Madame Nathalie Janel**, professeure de Biochimie à l'Université de Paris et grâce à qui notre colloque de mars 2021 s'est tenu avec succès et grand professionnalisme.

b) **Madame Manon Trichard**, étudiante en Master 2 de psychanalyse, qui s'intéresse beaucoup au handicap, qui fait partie de l'AFRT78 et qui nous aide beaucoup pour l'envoi à vous tous des informations Zoom et autres.

c) **Madame Jocelyne Wlassewitch**, Elle a assisté plusieurs fois à nos colloques JMT21. Elle se porte candidate à notre CA pour participer pleinement à nos actions pour échanger davantage, pour faire progresser encore et encore le regard porté sur ces personnes, pour chasser les idées reçues et aussi pour valoriser l'expertise parentale.

Jacqueline London et Jean-Louis Faure ont recontacté tous les membres actuels du Conseil Scientifique et Médical (CSM) pour savoir s'ils voulaient en rester membres. A ce jour deux personnes quittent le CSM et deux autres personnes, le Dr. **Jacob-Vestling** et le Dr. Marc **Dexpert**, parent, le rejoignent. Nous allons très vite soumettre au CSM renouvelé un projet de recherche portant sur « trisomie21 et susceptibilité au COVID19 » présenté par l'équipe du Dr. Bastard à l'Institut Imagine, Necker-Enfants Malades. Si vous souhaitez faire partie de ce CSM en tant que parent ou personne impliquée dans la santé ou les sciences, écrivez-nous.

Soutiens à la recherche

Dr. B. SOUCHET

Benoît Souchet a été soutenu par l'AFRT pendant de nombreuses années, tout d'abord quand il était technicien ingénieur dans le laboratoire du Dr. Jean **Delabar** à l'université Paris7 puis quand il a fait sa licence professionnelle, et enfin son master. Il a ensuite intégré une start-up qui travaille sur des marqueurs précoces de la maladie d'Alzheimer (MA). Voici ce qu'il nous a écrit.

Notre but est de trouver des marqueurs précoces de la MA dès la phase asymptomatique indépendamment de la concentration en peptide amyloïde (principal agent des plaques séniles ou amyloïdes) et de prédire son temps de conversion vers le stade de la démence. Pour cela, nous avons finalisé la préparation de notre seconde étude clinique en collectant près de mille cinq cents échantillons sanguins provenant de personnes suivies dans 8 centres cliniques (Europe, USA et Australie). Nous avons développé des méthodes de dosage par spectrométrie de masse ciblée sur une centaine de biomarqueurs. Le dosage de ces biomarqueurs dans les échantillons sanguins commencera au début de l'année 2022. Ils permettront de valider une méthode RUO complète (dosages de 20-25 biomarqueurs et algorithmes de prédiction et de diagnostic). En fin d'année 2022 nous devrions avec cette méthode proposer aux industries pharmaceutiques une inclusion de participants "répondeurs" plus précise que les méthodes actuelles. A terme, la méthodologie sera développée en Conformité aux Normes Cliniques (GCP) et ses performances seront évaluées sur plus de mille nouveaux échantillons sanguins et présentées aux agences de santé Américaines et Européennes pour une autorisation de mise sur le marché.

PROJET MINI-BRAIN T21 par Pr N.JANEL et F.VIALARD et le Dr YATES

L'AFRT a décidé en 2020, après avoir demandé l'avis du CSM, de subventionner ce projet à hauteur de 20 000 euros (15 000 euros de l'AFRT, 5 000 euros de l'AFRT 78).

CONTEXTE DU PROJET

La trisomie 21 (T21) est la plus fréquente des anomalies chromosomiques avec une fréquence actuelle voisine de 1/2000 dans les pays occidentaux. Cette maladie est responsable d'un déficit cognitif constant, en lien avec un trouble du neurodéveloppement. Des anomalies précoces du développement cérébral à l'origine des troubles cognitifs dans la T21 ont déjà été décrites (migration neuronale anormale, excès d'apoptose neuronale et excès de cellules gliales...).

L'étude du développement du système nerveux central, lors de la survenue de ce syndrome, représente donc un enjeu majeur car ceci devrait permettre d'orienter la recherche afin d'identifier des thérapeutiques pour diminuer le déficit cognitif. De même, la T21 constitue un excellent modèle pour la maladie d'Alzheimer (MA), dont l'installation se fait très précocement, dès le stade du neurodéveloppement, comme ceci a été montré récemment par la dérégulation de la synthèse fœtale et néonatale d'un peptide, l'ADNP qui est un marqueur de la MA, dans un modèle murin de la T21.

Bien que l'utilisation de modèles murins pour étudier la T21 soit très féconde, elle présente plusieurs limites. Il est donc nécessaire de développer de nouvelles approches afin de pouvoir contourner ces limites. Parmi ces approches, le développement d'organoïdes après reprogrammation cellulaire à partir de cellules souches pluripotentes induites (IPSC), permettent aujourd'hui d'obtenir des cellules différenciées bien caractérisées que l'on peut maintenir en culture et étudier.

Ces dernières années, les techniques de culture « 3D » ont permis d'aboutir à des tissus structurés, ébauches de « mini » organes en développement. Appelés organoïdes, ces structures, permettent de reproduire en laboratoire, le développement cérébral (mini-brain), avec une organisation structurelle et une différenciation en types cellulaires spécifiques.

La génération de mini-brain, à partir de cellules humaines avec une T21, pourrait constituer un modèle s'approchant au plus près de la pathologie humaine. Ces organoïdes permettraient entre autres l'exploration et la compréhension des anomalies du neurodéveloppement dans la T21, mais surtout apporteraient la possibilité de tester *in vitro* de possibles molécules thérapeutiques sur un modèle proche du cerveau fœtal.

Le projet, réunissant les laboratoires des Pr N. Janel et F. Vialard, et le Dr Yates, consiste à dériver et caractériser des lignées obtenues à partir de tissu humain issu soit de sujets avec une trisomie 21 libre et homogène soit de contrôles, puis, à partir de ces lignées, d'obtenir des organoïdes cérébraux pour modéliser les neuropathologies associées à cette maladie génétique. Il sera possible, à partir des mêmes lignées IPS trisomie 21, d'obtenir d'autres tissus humains (dont par exemple du tissu germinale) afin d'étudier certains mécanismes physiopathologiques du syndrome de Down.

RESULTATS OBTENUS AU 31.12.2021

La reprogrammation cellulaire a été effectuée courant 2021 à partir de deux échantillons de cellules amniotiques. En bref, les échantillons (AT, contrôle, et AT-21, porteurs de trisomie 21) ont été transduits avec des virus de Sendai exprimant les gènes de reprogrammation (kit Cytotune, Invitrogen). Six clones ont été isolés manuellement, amplifiés et « banqués ». Parmi ceux-ci, deux ont été caractérisés par immunofluorescence (IF), RTPCR (Reverse Transcriptase Polymérase Chain Réaction) et cytométrie de flux. Ces clones ont aussi été différenciés *in vitro* pour leur capacité à exprimer les gènes de pluripotentialité et à se différencier en trois feuilletts embryonnaires.

Une fois ces lignées caractérisées, elles sont utilisées pour former des organoïdes cérébraux selon la technique de Lancaster bien maîtrisée par l'équipe de F. YATES. Les organoïdes des IPSC (Induced Pluripotent Stem Cells) AT et AT21 sont en cours de culture, et seront caractérisés début 2022 pour l'expression de gènes neuronaux : GFAP/b3tub et PAX6/SOX2.

Réponses à un questionnaire sur le colloque JMT21-mars 2021 par visio-conférences

Nous avons reçu une quinzaine de réponses. Dans l'ensemble, bonnes opinions mais le suivi est un peu difficile pour les parents qui n'ont pas de compétences médicales ou scientifiques. Les personnes expriment leur souhait de parler plus de la vie concrète des personnes avec trisomie 21 et des possibilités de les aider à s'insérer dans la société. On nous demande de mieux faire connaître l'AFRT.

Notez-le déjà : Colloque JMT21-2022 le 19 mars 2022

Le colloque JMT21-2022 aura lieu en présentiel si possible à l'université de Paris, site les Grands Moulins et en visio-conférences

Les thèmes retenus sont :

Le matin : « Santé et recherches » Consultation en génétique, Covid-19 et trisomie 21, traitements de la déficience intellectuelle dans la T21 (passé, présent, futur) etc.

L'après-midi : « Inclusion et vie quotidienne » en insistant notamment sur divers aspects de la communication et sur les habitats inclusifs.

Des conférences suivies par des membres du bureau de l'AFRT

Conférence *Imagine* (Necker-Enfants Malades, Paris)

L'Institut a organisé en présentiel et à distance, une conférence scientifique autour du Professeur Claude **Griscelli** et de son livre « L'Enfant sans défenses et qui nous a donné l'occasion de revenir sur la genèse d'*Imagine* et de discuter des enjeux et des défis qui se dessinent pour demain.

Pour y faire face, *Imagine*, se positionne comme le leader européen dans la recherche médicale contre les maladies génétiques. Pour les enfants et les familles accompagnées, *Imagine* continuera à défendre cette trilogie sur laquelle Claude Griscelli a conclu après l'avoir appliquée dans sa vie de médecin et de chercheur : soin, recherche, humanisme.

Pour ceux qui souhaiteraient revoir et écouter à nouveau cette conférence, « *Imagine* la génétique médicale de demain » est disponible sur :

<https://www.youtube.com/watch?v=qyeSGu3hHH4>

On peut regretter que la consultation Trisomie 21 n'existe plus à Necker et que même à l'hôpital Robert DEBRE qui est Centre de références des maladies du développement, la plupart des consultations Trisomie 21 soient renvoyées à l'Institut Jérôme LEJEUNE.

Nous profitons de l'occasion pour informer qu'au CHI de Poissy, Université de St Quentin en Yvelines (UVSQ) il y a une consultation dédiée à la trisomie 21 prénatale, postnatale, pédiatrique et adulte sous la direction du Dr Rodolphe Dard, médecin généticien, responsable du centre de référence maladies rares, anomalies du développement et déficience intellectuelle de cause rare.

Un suivi dans de nombreux domaines est assuré y compris dans le cadre du vieillissement.

Conférence *Ophthara*, 9 septembre 2021 (Necker-Enfants Malades, Paris)

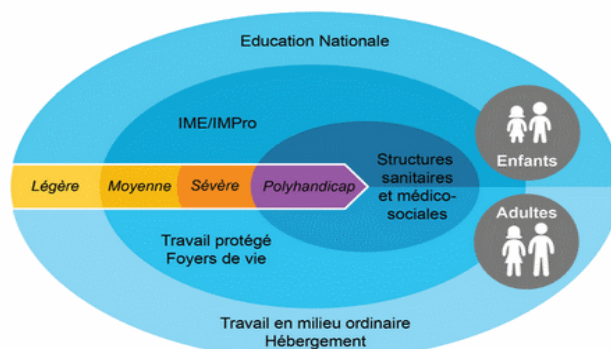
Ophthara dont le centre de référence des maladies rares en ophtalmologie est à Necker dirigé par le professeur Dominique **Bremond-Gignac** regroupe 3 sites constitutifs (Cochin, HEGP et la Pitié-Salpêtrière), 5 centres de compétence en Ile de France, 9 en province et 2 en Outre-Mer. La trisomie 21 est représentée depuis 5 ans par l'AFRT car des pathologies spécifiques existent (cataractes précoces, strabisme, glaucome, kératocône et les aspects classiques concernant le vieillissement de cet organe si important). Le centre de référence est affilié à la filière de santé maladies rares SENSGENE et au réseau européen de référence (ERN) EYE.

Cette année on a eu un exposé sur le syndrome rein-colobome du nerf optique lié au gène PAX2, sur les dystrophies rétiniennes classiques et celles appelées cône-bâtonnet lié au gène rcd1 avec la présentation d'un modèle chien Setter. Un exposé a aussi présenté l'avancée thérapeutique de la dystrophie musculaire de Duchenne, avec l'utilisation possible de l'Ataluren (qui permet de sauter le codon stop sur le gène DMD) mais cette fois en collyre ! Enfin deux exposés magnifiques sur non seulement les outils les plus sophistiqués de la biologie moléculaire (ARN régulateurs, oligonucléotides antisens, un ADN plasmidique) pour remplacer un gène défectueux. Mais surtout les modes d'injection si minutieuse (dans le muscle ciliaire, sous la rétine le long de l'arcade) pour rendre possible la réparation. L'œil est un organe complexe mais presque autonome et tout ce qui est fait dans ce domaine pourrait servir par exemple pour les glaucomes d'origine génétiques, les ulcères cornéens neurotrophiques.

Maladies rares et DéfiScience

Conférence 28 mai 2021 Journée Annuelle des acteurs de la filière

La filière de santé nationale DéfiScience a été créée en 2014 dans le cadre du 2ème plan Maladies Rares. Elle a pour objet de fédérer les ressources et les expertises dans le domaine des **Maladies Rares du Développement Cérébral et de la Déficience Intellectuelle**, et de développer les synergies sur l'ensemble du territoire national, afin d'assurer un continuum entre les différents acteurs pour faciliter les parcours individualisés de santé et de vie des personnes. L'AFRT comme Trisomie 21 France sont partenaires de la filière.



La filière regroupe 27 centres de référence et 79 centres de compétences aux expertises complémentaires sur l'ensemble du territoire national. Il existe au sein de la filière 15 programmes actifs d'Education Thérapeutique du Patient (ETP). La filière DéfiScience est concernée par un

grand nombre d'affections et de syndromes cliniquement identifiés mais aussi à des anomalies génétiques tellement rares qu'elles ne portent pas de nom du moins pour certaines.

Tout patient présentant une déficience intellectuelle (DI), quelle que soit sa gravité relève en effet de la filière, que le diagnostic étiologique soit posé ou pas, qu'il s'agisse d'un syndrome connu ou d'un nouveau gène.

C'est ainsi que le gène *DYRK1a* bien connu des personnes travaillant sur la trisomie 21 et les modèles animaux est considéré comme l'un des gènes impliqués dans la déficience intellectuelle non seulement car il est en 3 exemplaires chez les personnes avec trisomie 21 mais aussi car il y a quelques personnes avec DI ayant des mutations sur ce gène.

Dès avril 2020, La Filière Nationale de santé DéfiScience avait alerté les autorités compétentes pour une équité de prise en charge médicale dans l'accès aux soins des personnes avec handicap intellectuel, handicap psychique et autisme.

La réunion du 28 mai 2021 s'est tenue en fait par visioconférences

Matin : Rencontre des Centres de référence et Centres de compétences des réseaux avec en parallèle une Rencontre des associations : "Etat des lieux des formations portées par la Filière DéfiScience.

Après-midi : Rencontre ouverte à toutes les équipes des Centres de référence et Centres de compétences de la Filière et aux associations.

21 septembre 2021 Journée Déficience intellectuelle Grand Est

Les réunions ont eu lieu par visioconférences

Matin : Deux aspects ont été traités : 1) que, comment et pourquoi diagnostiquer un trouble du développement intellectuel ; 2) évaluation de la douleur chez les personnes avec DI (enfant et adulte).

Après-midi : Présentation des structures et ressources avec le « collectif DI » le projet GENIDA, le DéfiGame pour le repérage de TND (Troubles du NeuroDéveloppement). 3 séquences du film « DI et recherche : du diagnostic au traitement » produit par la filière et Anddi-rares ont été présentées, (NB : J. London ne l'a pas vu).

Comité d'Ethique de l'Inserm 13 octobre 2021



« L'éthique de la recherche à l'aune des crises »

La journée tenue en visioconférence fut très riche et a permis aux internautes d'intervenir via un tchat sur les nombreux points qui ont été traités. Parmi eux : quels enseignements pouvons-nous tirer de la pandémie de Covid-19 et des précédentes pour nous préparer aux crises à venir, ainsi qu'au questionnement éthique du développement des biotechnologies émergentes ? Quels sont les principes éthiques de la recherche convoqués pendant cette période inédite ? Quelle place pour le débat public, la démocratie en santé ? La coordination des études sur la Covid et l'éthique du fait scientifique, la place des médias, les analyses de

spécialistes en sciences humaines et sociales et les travaux du Comité d'éthique de l'Inserm.

Au cours de la matinée, les interventions de Fabrice Gzil, philosophe, infectiologue, Dominique Costagliola, épidémiologiste, Hervé Morin, journaliste, Emmanuel Rusch, spécialiste de l'économie de la santé et Nathalie Bajos sociologue et démographe, ont été suivies de nombreux échanges. Jean-Pierre Dupuy, professeur de philosophie morale et politique à l'Université de Stanford, fut le grand témoin de clôture de la matinée.

L'après-midi, les groupes de réflexion du Comité d'éthique de l'Inserm ont présenté les avancées de leurs travaux sur les questions éthiques posées par la collecte et le traitement des données de santé dites « massives » par Pierre Lombrail, la recherche sur l'embryon et le développement par Nelly Achour-Frydman, la problématique du genre en recherche en santé par Catherine Vidal et Jennifer Merchant, la recherche en santé dans les pays du Sud par François Eisinger et enfin la représentation de l'animal par le chercheur par Bertrand Bed'hom.

Les conclusions de cette journée ont été données par Hervé Chneiweiss, Président du Comité d'éthique de l'Inserm et par Emmanuel Hirsch, Directeur de l'Espace Ethique de la région Ile- de -France.

L'AFRT a au cours du dernier semestre 2021 continué ses collaborations au niveau international en participant à différentes visioconférences: EDSA : European Down Syndrome Association) et T21RS : (T21 Research Society).

Du côté D'EDSA

Le 10 juin 2021 EDSA a organisé une réunion à laquelle ont participé 26 personnes provenant de 23 associations/organisations différentes.

Dans une première présentation, Dinka **Vukovic**, présidente d'EDSA a présenté les dernières activités :

- Les différents groupes de travail mis en place et leur tâche au sein de l'EDSA : concernant les aspects scientifiques, la visibilité de l'association sur les réseaux sociaux
- Ce qui a été fait en 2021 pour le World Down Syndrome Day (WDSD) dont des stories sur les réseaux sociaux comme Facebook. Dans le cadre de la récolte de fonds, le projet « socks challenge », leur a permis de récolter cinq mille euros.

Elle a présenté un récapitulatif des différentes visio-conférences qui avait eu lieu en 2020 et 2021 avec par exemple celle de Gillian Bird en janvier 2021, portant sur l'inclusion à l'école ou encore celle de Jacqueline London, en avril 2021, portant sur les perturbations du sommeil chez les personnes avec trisomie 21. Toutes les présentations sont disponibles sur leur page Facebook :

<https://web.facebook.com/edsachannel>; ainsi que sur leur chaîne YouTube : <https://www.youtube.com/channel/UC8LF2awvWkopS6FcuN4Nhmw>.

Janvier 2021 : Gillian Bird « inclusion à l'école »

Février 2021 : Dennis McGuire « Promouvoir les ressources adaptatives et les forces chez les personnes avec T21 »

Mars 2021 : Frank Buckley et Gert de Graaf « Estimation du nombre de personnes avec T21 en Europe »

Avril 2021 : Jacqueline London « Perturbations du sommeil chez les personnes avec T21 »

Mai 2021 : Rhonda Faragher « Stratégies pour apprendre les mathématiques tout au long de la vie pour les personnes avec T21 »

Septembre 2021 : Elisabeth Herrieven « Sérieuses pathologies chez les personnes avec T21 »

Dans un deuxième temps, a été exposé une offre de programme Erasmus : « the small scale partnerships » supervisé par Paola **Vulterini**. Ce projet innovant dans le domaine de l'éducation ou encore du sport est à destination d'organisations publiques ou privées faisant partie de la liste des pays éligibles. C'est un projet qui se doit d'être respectueux de l'environnement, qui doit privilégier l'inclusion et la diversité, dans la vie digitale comme politique. C'est un projet qui doit durer entre 6 et 24 mois.

Plus récemment, trois exposés ont fait l'objet de la traduction en langue française à la suite de la demande initiale de l'AFRT et de la Suisse Romande (ART21) et d'autres associations de langue française dont Trisomie 21 France qui nous ont rejoints. Les coûts sont partagés.

Résumés des Conférences EDSA

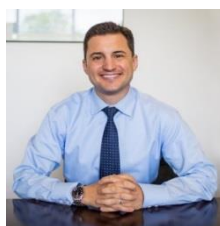
20 octobre 2021 :

« Soutenir les comportements positifs chez les enfants et adolescents avec Trisomie 21 »

« The respond but don't react method » (répondre mais ne pas réagir) par David **Stein**

Le Dr David **Stein**, fondateur du New England Neurodevelopment, LLC, une pratique de psychologie pédiatrique dans la grande région de Boston, Il est psychologue pédiatrique et se spécialise dans les tests neuropsychologiques, la thérapie comportementale et cognitive et la formation des parents. Il donne des conférences sur divers sujets liés au neurodéveloppement, notamment le TDAH, les troubles de l'apprentissage, la déficience intellectuelle et la Trisomie 21. Il a fait partie jusqu'en 2016 de la Faculté du Boston Children's Hospital.

Le Dr Stein est l'auteur du livre « Supporting Positive Behavior in Children and Teens with Down Syndrome : The Respond, but Don't React Method », (Woodbine House, 2016).



Les problèmes de comportement touchent 30 % des enfants atteints de trisomie 21. Non traités, ces mêmes enfants présentent souvent des problèmes de comportement à l'âge adulte, ce qui limite les possibilités de travail et de vie autonome.

De nombreux outils de gestion comportementale sont moins efficaces pour les enfants atteints de Trisomie 21. L'atelier a présenté les notions en neurosciences concernant le syndrome de Down, la gestion efficace du comportement, avec des stratégies pratiques prévues pour une utilisation à la maison et à l'école et ce de l'enfance à la transition vers l'âge adulte.

Lors de la conférence l'auteur est parti d'une enquête menée sur le bonheur à Harvard en

interrogeant des adultes. Cette étude a montré qu'une bonne hygiène de vie mais surtout de bonnes relations entre personnes contribuent au bonheur.

Par ailleurs, cette étude montre que 10% environ d'enfants dans la population générale ont des problèmes de comportements alors que dans la population d'enfants avec T21 on en trouverait 30% soit trois fois plus. Or ces problèmes augmentent à l'âge adulte.

Le Dr. Stein a montré qu'il existe des différences cérébrales des personnes avec trisomie 21 par comparaison avec la population générale et que cela avait un impact sur le développement et les comportements. Les personnes avec T21 sont par exemple hypersensibles, avec parfois des comportements qui peuvent être agressifs lors de la détection de quelque chose d'anormal. Les informations visuelles sont mieux comprises que les verbales, les informations doivent être souvent répétées car ces personnes présentent souvent une baisse de motivation et des difficultés dans les fonctions exécutives.

L'auteur a décrit quelques outils pour remédier à ces difficultés : leur permettre de choisir, les aider en faisant avec eux la tâche, augmenter la motivation en couplant la tâche qu'ils n'ont pas envie de faire avec quelque chose qu'ils aiment faire.

L'auteur a mis l'accent sur ce qu'il faut savoir sur le comportement : renforcer ce que l'on veut voir se développer et ne pas renforcer les comportements que l'on ne veut plus.

Il souligne aussi qu'une des méthodes est de faire comme si la réalisation de la tâche serait une participation à une expérience ce qui augmente la motivation, et une fois la tâche réalisée il faut la commenter en en faisant l'éloge et en donnant une récompense qui ne doit pas être systématique bien sûr.

17 novembre 2021 :

« *Amour, amitié, sexualité : parlons-en maintenant !* » Par Madame Anna **Contardi**

Anna Contardi est responsable de l'activité sociale à « l'Associazione Italiana Persone Down » (AIPD) de Rome, depuis 1981, rédactrice en chef de la revue trimestrielle « Sindrome Down Notizie » distribuée dans toute l'Italie, depuis 1983, ainsi que coordonnatrice des activités de l'Associazione Italiana Persone Down, depuis 1990. Elle est également la créatrice et directrice du « Cours d'autonomie pour la formation des adolescents trisomiques », depuis 1989 et co-auteur de plusieurs films sur l'éducation, l'insertion professionnelle et l'affectivité des personnes trisomiques. Elle est spécialiste de l'inclusion sociale, scolaire et professionnelle des personnes avec trisomie 21, sur la formation à l'autonomie des personnes handicapées intellectuelles. Elle a publié plusieurs livres sur ces sujets. Anna Contardi a été présidente de l'European Down Syndrome Association (EDSA) de 2014 à 2017 et est actuellement vice-présidente de l'EDSA.



Comment accompagner les personnes atteintes de Trisomie 21 pour découvrir leur affectivité et

leur sexualité. Le développement sexuel et les besoins d'affectivité et de sexualité des personnes atteintes de Trisomie 21 sont les mêmes que ceux de tous les autres, et les vivre est leur droit. Le scénario actuel relègue encore souvent ces dimensions à un tabou et l'approche la plus utilisée, même par ceux qui travaillent sur le terrain, est celle de devoir faire face à un problème et d'intervenir sur tout comportement inapproprié, plutôt que de trouver les bons mots et les bons outils pour accompagner les gens dans une voie saine et physiologique qui fait partie de la vie de chaque individu et sans laquelle ils sont incomplets. Le webinaire propose une réflexion sur la façon d'accompagner les personnes avec trisomie pour découvrir l'affectivité et la sexualité à partir de l'expérience et des activités développées en ce sens ces dernières années par l'Association italienne des personnes trisomiques avec des célibataires, des personnes en couple et des groupes.

L'association via son « parcours vers l'autonomie », part du postulat de base que le droit à liberté d'expression au niveau de la sexualité est le même pour tous y compris pour les personnes atteintes de handicaps et aborde la sexualité, l'amour et la maladie.

- La sexualité est comprise dans la biologie : elle nécessite une prise de connaissance de son corps et des autres. Il faut donc montrer qu'il est possible de parler de ce sujet. Par exemple en ce qui concerne les organes génitaux, les décrire pour les deux sexes, montrer comment ils fonctionnent, comment on les utilise seul ou en couple.

- Il faut parler de qu'est-ce que tomber amoureux et comment gérer cet état

- Comment il faut éviter d'avoir des maladies concernant les organes génitaux

Pour cela l'association utilise la motivation, la vérité pour aborder ces sujets avec des célibataires, des personnes en couple et des groupes. Des illustrations sur le parcours éducatif (contenu et méthodes) et les activités de soutien ont été données.

15 décembre 2021 :

« Covid et trisomie 21 : données récentes sur les réponses à la pandémie »

par Mesdames Bianca **Streng** et Regina **Lamberts** (Utrecht, Hollande)

Cet exposé comportait deux parties, la première consacrée à la relation COVID et trisomie 21 sur le plan scientifique et la deuxième sur les aspects comportementaux et sociétaux.

Partie scientifique

Bianca **Streng**, médecin, a fait son doctorat dans le laboratoire de recherche des maladies virales respiratoires dirigé par Louis Bont at the Wilhelmina's Children's Hospital (WKZ) de « University Medical Center Utrecht, the Netherlands ». Elle en est la responsable, sous la supervision du Dr. Joanne WILDENBEEST, du consortium PRIDE qui étudie les réponses immunitaires des personnes avec T21 après une vaccination contre la COVID-19 en incluant le vieillissement prématuré du système immunitaire cellulaire.



Bianca **Streng** a fait un exposé très bien organisé et documenté sur les aspects du système immunitaire des personnes avec trisomie 21 en comparaison avec la population générale, en s'appuyant sur de nombreux articles déjà publiés dont celui de T21RS en 2020 qui en fait une synthèse. Les personnes avec T21 ont des anomalies de production des anticorps, des réponses cellulaires plus faibles, rendant ces personnes plus susceptibles de faire des infections multiples dont les pneumonies, la grippe et les infections aux différents variants COVID-19. Le Dr. STRENG nous a présenté les résultats de l'étude PRIDE menée en Hollande pour le suivi après vaccinations contre la COVID-19 d'un échantillon de 75 personnes de la population générale et de 173 personnes avec T21 qui ont pu être analysés. Les taux d'anticorps ont été mesurés 3 mois avant la première vaccination puis 28 jours après la première et la deuxième vaccination. Les résultats ont été analysés pour les vaccins ARNm (Pfizer et Moderna 128 T21 et 33 contrôles) et pour le vaccin AstraZeneca (45 T21 et 46 contrôles) et ce par tranche d'âge. De façon brève, les résultats montrent que les personnes avec T21 font environ 5 à 10 fois moins d'anticorps que les personnes témoins, surtout pour les personnes de moins de 40 ans quelque-soit le type de vaccination. Le vaccin AstraZeneca ne semble pas montrer d'effet âge ni pour les personnes témoins ni pour celles avec T21 mais la production d'anticorps est plus faible qu'avec les vaccins ARNm. Ce très important travail a été soumis à publication. Il est à noter que l'AFRT a insisté depuis plus d'un an auprès de T21RS et surtout du professeur Odile LAUNAY en France pour que soient incluses des personnes avec T21 dans l'étude de suivi de vaccination menée par l'Inserm et dont nous n'avons d'ailleurs pas les résultats ; mais cela n'a pas été possible pour des raisons administratives.

Partie sociétale

Regina **Lamberts** est la Directrice de 'Stichting Down Syndrom', the Dutch Down Syndrome Foundation, membre d'EDSA. Regina Lamberts est psychologue et aussi une experte dans le domaine du syndrome de Down. Depuis le début de la pandémie, elle a collecté des informations concernant le Coronavirus et la trisomie 21.



Regina **Lamberts** a fait un exposé très intéressant et très bien documenté sur les conséquences de la pandémie dans la vie quotidienne ; de nombreux outils ont été créés pour permettre avec des pictogrammes et des légendes de mieux comprendre pourquoi, par exemple on doit rester à l'intérieur, comment on doit éviter la contamination etc.

Je vous recommande très vivement de regarder ces deux exposés sur la chaîne YouTube de EDSA. <https://www.youtube.com/watch?v=zW3GP-KfyoA>

Du côté de la Société Savante T21RS

T21RS a organisé quelques webinars surtout en début d'année 2021 ; en cette fin d'année notons un exposé par Xu Quin Chen sur le ciblage de la molécule APP dans la trisomie 21 afin de limiter les déficits cognitifs en particulier dans le cas de l'apparition de la maladie d'Alzheimer. Ce sujet ne sera pas développé car il demanderait le retour à des informations plus fondamentales.

Par ailleurs T21RS a participé à plusieurs études concernant la trisomie 21 et la pandémie COVID19. Plus récemment on peut trouver les résultats liés à la vaccination.

Deux groupes de personnes vaccinées deux fois ont été répertoriées : 329 entre 12 et 17 ans et 1379 personnes de plus de 18 ans. Parmi elles, 77% ont été vaccinées avec l'un des vaccins ARNm et 28 % avec les vaccins AstraZeneca ou Johnson and Johnson. Les résultats montrent que les personnes avec trisomie 21 se comportent comme la population générale avec très peu de réactions à la vaccination dont les principales sont des douleurs au point d'injection et de la fatigue. 98-95% n'ont pas nécessité de soins et moins de 1% ont nécessité un passage aux urgences essentiellement pour les plus de 18 ans sans précision de l'âge dans l'étude. 0.8% des personnes vaccinées ont contracté la COVID19 après vaccination. 0.3% des 12-17 ans dont 1 cas après la première injection avec des symptômes de 10 jours et complète récupération. 0.9% des plus de 18 ans dont 8 cas après la première injection dont 23 ont été hospitalisés et 5 cas après la deuxième dont aucun n'a été hospitalisé.

L'étude bien que concernant des personnes avec trisomie 21 provenant de pays différents avec des systèmes de santé différents montre que cette population se comporte très bien vis-à-vis de la vaccination. Les observations continuent pour le suivi à plus long terme et surtout après la troisième dose et la présence dans le cadre de la pandémie, des variant delta et surtout o-micron.

Bravo à T21RS de nous donner toutes ces informations.

T21RS est heureux d'annoncer les nominations de Dr **Marie-Claude POTIER** (ICM, Paris) comme **Présidente élue** et des Dr **Marzia PIERLUIGI** et **Eugenio BARONE** à titre de coprésidents du comité des membres et des parrainages (54 voix ont été exprimées sur 173 membres actifs). Tous entrent en fonction à partir de janvier 2022.

Notez dès à présent déficience intellectuelle de cause rare.

Les 9-12 juin 2022

**4^{ème} Conférence internationale du syndrome de Down
organisée par T21RS et les Associations et Fondations partenaires
se tiendra à Long Beach, California, USA**

Les activités à Montigny-le-Bretonneux



Julien FAURE

La 18^{ème} édition du salon international d'art contemporain s'est tenue au centre culturel de la Ferme du Manet à Montigny-le-Bretonneux les 6 et 7 novembre 2021, organisée par le Lions Club de Montigny les 3 villages présidé actuellement par Jacques COSTILS, également président de l'AFRT, qui a proposé à ses amis de faire participer pour la première fois une personne née avec une Trisomie 21 en la personne de Julien FAURE.

Une quarantaine d'artistes venus des 4 coins de la France ont pu découvrir les talents de cet artiste, ainsi que les 1 000 personnes venues durant le weekend qui avaient la possibilité de décerner le prix du public. Classé dans les 10 premières places, Julien entouré de ses parents a eu également le plaisir de vendre neuf œuvres de sa production. Les membres du Lions Club de Montigny les 3 villages ont également apprécié son travail et sont prêts à ouvrir ce salon à d'autres artistes en situation de handicap.

Les recettes de ce salon sont dédiées à la Maladie d'Alzheimer, au handicap et aux personnes violentées. L'AFRT a reçu lors de précédents salons la somme de 4 000 euros, Lions Alzheimer en 2019 a reçu 10 000 euros. Le samedi 6 novembre lors du vernissage, Philippe BASTONI past-président, Fernand ROMEO tous deux en charge de l'organisation de ce salon ainsi que Jacques COSTILS entourés de leurs amis ont remis un chèque de 4 000 euros à la structure départementale Etincelle, installée sur le territoire de la ville et ainsi ont pu participer à l'aménagement d'un véhicule mobile qui permettra aux professionnels d'aller à la rencontre des femmes victimes de violences, sur le département des Yvelines.

Les activités de notre antenne AFRT78

C'est le dimanche midi 7 novembre 2021 que l'AFRT 78 a organisé son buffet musette, offert comme depuis de nombreuses années par le Restaurant La Fontaine à Montigny-le-Bretonneux, annulé par deux fois en raison du COVID-19. Il a été animé par deux accordéonistes de haute qualité, C'est près de soixante-cinq personnes que Christian LECOCQ a eu la joie d'accueillir. Etaient également présents Jacqueline LONDON Fondatrice et vice-présidente de l'AFRT ainsi que Jacques COSTILS président de l'AFRT



La tombola fut également appréciée, près de 600 billets furent vendus, le premier prix était un aspirateur DYSON gagné par une personne présente, et le deuxième un baptême de l'air pour 3 personnes offert par l'aéroclub de Saint Cyr l'Ecole que nous remercions vivement ainsi que d'autres nombreux autres lots. Le panier garni offert après l'intervention de l'épouse du président par l'Intermarché de Buc a également fait succès avec une recette de 150 euros. Merci à tous les acteurs qui ont permis la réussite de cette manifestation et permis à l'AFRT 78 de faire une recette de 2 500 euros environ.

L'AFRT 78 a également commandé 130 calendriers qu'elle vend auprès de personnes de la ville. Ainsi actuellement c'est près de 300 euros de recettes que l'on peut enregistrer.

Mais l'AFRT 78 ne s'arrête pas là, grâce à l'épouse du président Christian LECOCQ tous deux sur la photo ci-dessous, et l'intervention de Jacques COSTILS auprès du Maire de Montigny le Bretonneux Monsieur Lorrain MERCKAERT, l'AFRT 78 a pu tenir un stand lors du Marché de Noël de la ville organisé à la Ferme du Manet à Montigny-le-Bretonneux et vendre des Couronnes de Noël les 3, 4 et 5 décembre 2021, ainsi c'est près de 500 euros de bénéfice net qui ont été collectés.

Merci à Valérie PELEGRIN trésorière de l'AFRT 78 pour les pochettes permettant d'offrir

des chèques lors des fêtes, merci également à Véronique COCHEREAU, marcheuse du SMAC.



Quatre-vingts couronnes furent confectionnées en quinze jours par Madame LECOCQ et vendues lors de cette manifestation. Merci pour son savoir-faire mis à notre disposition :



Nous vous souhaitons une bonne année 2022 en vous offrant cette couronne made-in Montigny-le-Bretonneux et surtout une bonne santé à toutes et à tous, comme nous souhaitons que la COVID-19, cesse ses ravages en France mais aussi dans le monde et afin que chacun retrouve le goût de vivre, sans avoir une épée de Damoclès sur la tête, ainsi qu'une paix retrouvée sur notre terre.

Jacques COSTILS

Nouveau Conseil d'Administration

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

Bureau non renouvelé à ce jour

Président	Vice-président	Vice-présidente	Vice-Président
Jacques COSTILS	Jean-Louis FAURE	Jacqueline LONDON	Jean-Marc RICHARD
☎ 06.81.80.80.95	☎ 06.81.62.31.51	☎ 06.77.78.01.66	☎ 06.09.92.67.30
afrt.jcostils@orange.fr	Jl-lucien.faure@wanadoo.fr	afrt@univ-paris-diderot.fr	reflet21@gmx.fr
Secrétaire général	Trésorier	Trésorière-Adjointe	
Jacques COSTILS	Christian LECOCQ	Claudette DAGUIN	
☎ 06.81.80.80.95	☎ 06.83.53.77.99	☎ 06.82.47.67.42	
afrt.jcostils@orange.fr	christian.lecocq8@sfr.fr	c.daguin@wanadoo.fr	

Conseil Scientifique et Médical (en cours de renouvellement)

Bernadette ALLINQUANT Directeur de Recherche, spécialiste de la Maladie d'Alzheimer, Paris.	Rodolphe DARD Génétique Médicale CHI- Poissy-UVSQ	Jean-Louis FAURE Inspecteur Général honoraire de l'INSEE, Paris	Pierre GRESENS Neuropédiatre Hôpital Robert Debré, Université de Paris
Anne-Emmanuelle KRIEGER Docteure en Psychologie, Toulouse	Éric LEMONNIER Médecin, Responsable du service de référence Autisme, CHU Limoges	Jacqueline LONDON Professeur Emérite Université de Paris, Paris	Christophe MAGNAN Professeur Biochimie, Université de Paris
Catherine THIBAUT Orthophoniste, Paris	Michel TILL Médecin responsable de la consultation Trisomie 21, Hôpital Saint Joseph, Lyon	François VIALARD Professeur Génétique, Université St Quentin en Yvelines (UVSQ)	

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

L'adhésion à l'AFRT et/ou l'AFRT 78 2022-2023 est de 40 €



**Université de Paris, Case 7088 – 5 Rue Thomas MANN
75205 PARIS Cedex 13**

- Par chèque
 - En ligne à <http://www.afrt.fr>
- Dans tous les cas un reçu fiscal vous sera adressé**

De plus l'AFRT est habilitée à recevoir des dons au titre de l'IFI car reconnue d'intérêt général,