

# Nouvelles du Chromosome 21

N° 37

Octobre 2023



Association Française  
pour la Recherche  
sur la Trisomie 21  
[www.afrt.fr](http://www.afrt.fr)

## Éditorial par Jocelyne WLASSEWITCH

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

Le colloque annuel de l'AFRT, qui se tient le plus souvent à Paris, a déjà été organisé en province. Cependant, c'est peut-être grâce à la Covid-19 qui sévit encore et au vent de sobriété qu'il a fait souffler encore en 2022, que le colloque 2023 a été organisé à Bourg-en-Bresse. Voyant que, pour le colloque des JMT21 2022, nous n'étions qu'une trentaine à l'Université de Paris site Lamarck (avec une visioconférence pour une cinquantaine), j'ose lancer l'idée d'un colloque à Bourg-en-Bresse. Je me dis qu'on devrait pouvoir assurer, nous, petite ville de province, dans un département rural peu connu mais plein de ressources. Proposition validée par les instances de l'AFRT et c'est ainsi que le département de l'Ain met à notre disposition un amphi et des professionnels de l'audiovisuel pour la visioconférence, la Mairie de Bourg-en-Bresse assure l'accueil-café et nous offre une visite du Monastère de Brou. Les conditions sont réunies pour permettre un colloque riche en découvertes et en échanges. Précisons que les intervenants sont tous bénévoles, seuls les frais d'hébergement et éventuellement de déplacement sont pris en charge. Il faut souligner la qualité des exposés dont vous trouverez un résumé dans ces pages.

La partie **Recherche et Santé**, toujours présente dans les colloques de l'AFRT car elle correspond aux objectifs de l'association, a fait l'objet de deux sessions qui ont apporté beaucoup d'informations. Elle peut paraître un peu rébarbative à certains, mais comment avancer pour mieux connaître la trisomie 21, si ce n'est en approfondissant la connaissance des gènes du chromosome 21, en expérimentant patiemment sur des souris..., en synthétisant des observations médicales... ?

Dans la partie **Vie quotidienne**, le partage d'expériences prend tout son sens, avec la belle réalisation-phare qu'est la résidence inclusive Cap soleil de Bourg-en-Bresse, inspirée de celle d'Arras, décrite lors d'un précédent colloque. Trouver des moyens de communiquer, de travailler, de s'inclure dans la société et d'y être pleinement reconnu, voici ce que des témoignages et de nombreuses informations nous ont apporté avec la contribution active du public pour ses questions et remarques.

La proximité et l'implication des associations locales Enfants Soleil 01 et APAJH 01 ont permis à de nombreux parents de participer à ce colloque -dont beaucoup pour la première fois- et à de nombreuses personnes avec trisomie de s'exprimer ! Au total il y eut plus de 140 participants : plus de 80 étaient présents à Bourg-en-Bresse et une soixantaine inscrits en visioconférence.

Souhaitons que s'ouvrent pour tous, de nouvelles perspectives encourageantes vers l'inclusion !

*Pour ma part je viens de relire un ancien mais excellent livre de Raymundo Veras :*

*« Enfants de rêve - enfants d'espoir Ne les appelez plus mongoliens, ce sont de brillants enfants ».*

# **Compte-rendu des JMT21 2023 à Bourg en Bresse**

## **Jean-Louis FAURE, Jacqueline LONDON, Jocelyne WLASSEWITCH**

**Vendredi après midi**

### ***SANTE ET SUIVI PLURIDISCIPLINAIRE***

#### **Première partie**

Ce vendredi après-midi est dédié plus spécifiquement à la partie médicale et sera suivi d'interventions de personnes nées avec une trisomie 21 pour illustrer leur intégration dans la société. Après les discours d'ouverture qui seront renouvelés et complétés le samedi matin, la parole est donnée aux quatre intervenants de cette première partie, par **Jean Louis Faure**, père d'un homme de 42 ans avec trisomie et vice-président de l'AFRT.

**Jacqueline London**, Fondatrice de l'AFRT en 1990 et actuellement vice-présidente, présente l'historique de l'AFRT et surtout de la Journée Mondiale (JMT21) commencée en France en 2005 par un colloque à Paris le 21 mars et repris pas nos amis anglo-saxons qui en ont fait la Journée Mondiale reconnue par l'OMS puis par l'ONU le 19 décembre 2011 (résolution 66/149) et nommée en anglais WDS (World Down Syndrome Day).

Avant de parler de la trisomie 21, elle retrace les caractéristiques de la déficience intellectuelle en général et souligne que le handicap mental est la conséquence sociale du déficit intellectuel. Elle présente ensuite en quelques diapositives l'historique de la recherche sur la trisomie 21 en commençant par les gènes, le premier celui codant la SOD1 puis les autres les plus importants comme APP (lié à la maladie d'Alzheimer), DYRK1A etc. On connaît aujourd'hui la totalité des gènes des deux bras du chromosome 21 mais pour la plupart leurs fonctions restent encore à découvrir. Il est à noter que ces gènes dont l'expression est le plus souvent augmentée dans la trisomie 21 sont aussi impliqués dans d'autres pathologies quand ils sont mutés. On peut citer le gène codant la cystathionine beta synthase (CBS) dans l'homocystinurie, le gène codant l'APP dans certains cas très rares de maladie d'Alzheimer familiale, le gène RUNX1 muté dans certaines leucémies et plus récemment le gène DYRK1A dans le syndrome nommé MRD7 dont on connaît à présent une trentaine de patients en France. Ainsi un de ces gènes peut être trop exprimé (trisomie 21) ou pas assez et peut conduire à des pathologies aux caractéristiques souvent bien différentes. Une nouveauté importante dans l'étude de ces gènes est que ce n'est pas directement leur expression qui est en cause mais l'influence que ces gènes ont sur certains circuits neuronaux et aussi bien d'autres circuits. On arrive ainsi à la notion de messages altérés et pour étudier ces messages altérés les chercheurs ont à leur disposition de très nombreux modèles animaux, souris transgéniques simples ou complexes (trisomiques) et plus récemment des modèles de rats transgéniques et trisomiques. Ainsi grâce aux différents outils du génie génétique, on peut créer quasiment à volonté toutes sortes de souris ou rats, qui permettent d'accéder à la fonction d'un gène dans un contexte d'autres gènes en trois exemplaires, de son rôle sur d'autres gènes, circuits ou messages. Dans les dix dernières années, de nouveaux outils sont apparus grâce à la découverte des IPs (cellules souches) que l'on peut manipuler au laboratoire pour étudier, en les reprogrammant, les messages neuronaux, musculaires, cardiaques etc. Ces études ont conduit à pouvoir concevoir et à obtenir des « organoïdes », des structures cellulaires en trois dimensions qui miment l'architecture et le fonctionnement d'un organe, pour ainsi pouvoir comparer des organes pathologiques avec des organes témoins. Ces outils combinés, souris, rats et organoïdes vont dans les années à venir permettre de mieux comprendre les pathologies en général ainsi que la trisomie 21 mais surtout entrevoir des pistes pharmacologiques.

La parole est ensuite donnée au Docteur **Michel Till**, responsable de la consultation d'adultes depuis de nombreuses années à l'hôpital St Luc-St Joseph à Lyon, qui présente un exposé sur la trisomie 21 et les pathologies associées qui sont nombreuses et pour certaines encore mal répertoriées voire mal connues.

L'exposé du **Dr. M. Till** se base sur sa longue expérience personnelle à Lyon mais aussi sur le PNDS (Programme National de Diagnostics et de Soins) élaboré par le professeur Damien Sanlaville et publié par le ministère de la Santé en 2020. Les personnes avec trisomie 21 ont une incidence accrue, par rapport à la population générale, de certaines pathologies dont les cardiopathies (x8), les hypothyroïdies (x13), les épilepsies (x15) et les démences (x80) mais aussi les troubles sensoriels (audition, vision). Il est à noter qu'à l'époque de la découverte par Marthe Gauthier de la présence de 3 chromosomes 21 chez les petits « mongoliens », leurs espérances de vie n'étaient que de 25 ans alors qu'aujourd'hui l'espérance de vie est d'environ 60 à 65ans dans les pays développés ce qui conduit à une évolution importante des pathologies associées. Pour certaines de ces pathologies associées il existe des médicaments mais dans l'ensemble il vaut mieux essayer d'éviter la survenue de ces pathologies associées. Ainsi le schéma métabolique d'une personne avec trisomie 21 n'est pas le même que dans la population générale et en conséquence on a chez ces personnes 60 à 70% d'obésité avec des IMC (Indice de Masse Corporelle) à 40 et plus ; il faut donc leur apprendre à bien manger en faisant attention aux signes d'une maladie cœliaque (intolérance au gluten) et surtout à marcher et à pratiquer du sport. Il faut faire attention aux crises d'arthrite conduisant à des douleurs articulaires voire à de la goutte mais aussi aux mycoses très fréquentes le plus souvent dues à une très grande sécheresse de la peau. Il faut faire attention aux troubles du sommeil (sommeil fragmenté avec un profil très spécifique) et les apnées du sommeil particulièrement fréquentes. En ce qui concerne les troubles du syndrome autistique (TSA), présent dans 5 à 40% des cas selon les études, il est important de les repérer car la prise en charge n'est pas la même que pour une personne avec T21 seule. En ce qui concerne les signes de dépression, attention à limiter les benzodiazépines et les neuroleptiques car ils ralentissent les fonctions habituelles. Il faut noter aussi les signes de catatonie qui correspondent à un subit arrêt des fonctions habituelles et que l'on explique encore mal.

**En conclusion**, Michel Till recommande un suivi médical au moins annuel chez un médecin qui prenne le temps et soit à l'écoute.

**Lors de la discussion spécifique à cet exposé** est posée la question de savoir où trouver un médecin compétent et la réponse est la suivante : il y a des centres à Paris, Lyon, Angers, Bordeaux, Strasbourg, etc., mais tout médecin peut se former en lisant attentivement le PNDS. Mme London souligne que l'AFRT avait sollicité dès les années 2000 les pouvoirs publics pour que des consultations spécifiques pour la trisomie 21 soient créées comme, par exemple, pour la mucoviscidose mais il n'en a rien été.

Il a été aussi demandé au Dr. Till comment se fait la formation pour mieux connaître la Trisomie 21. La réponse est : c'est un peu mieux que lors de mes études: il y a aujourd'hui un module sur le handicap et une heure sur la Trisomie 21 lors des 8 ans d'études de médecine !

La parole est ensuite donnée au **Dr Raoul Sanchez**, chirurgien-dentiste à Montluel, qui expose ce qu'est l'équilibre du fonctionnement buccal et comment l'améliorer. Il insiste sur les fonctions de la bouche, notions simples mais combien importantes que nous connaissons mal : la mastication, la respiration, la phonation et la déglutition.

- La mastication est une fonction automatique, non éduquée et c'est même une fonction de survie. Elle consiste à couper et broyer les aliments en utilisant les dents de droite à gauche ce qui conduit à une usure progressive des dents.
- La respiration essentiellement nasale, qui doit se faire par le nez et alternativement par chaque narine sans que l'on s'en rende compte, humidifie, réchauffe et filtre l'air. La respiration

buccale doit être utilisée le moins possible car elle conduit à des troubles du sommeil conduisant à 20-30% de moins d'oxygénation en particulier du cerveau mais aussi des muscles et également à des troubles comme des gingivites.

- La phonation et la déglutition sont essentiellement des fonctions de la langue. La langue contient 17 muscles qui doivent agir harmonieusement pour permettre que les lèvres restent en contact et que la respiration nasale soit effective.

Lorsque l'équilibre des fonctions buccales n'est pas assuré, quelles sont les méthodes aujourd'hui à notre disposition pour les améliorer ? Le Dr. Sanchez est spécialiste des gouttières souples et élastiques avec comme objectif, la mise en place de l'outil de transformation et d'évolution en vue d'un mieux-être de la personne. Le Dr. Sanchez a montré plusieurs photos de personnes qui, après un traitement par gouttière ont retrouvé un placement normal des dents et des lèvres.

Il a montré à la demande de Mme Jocelyne Wlassewitch un exemple de gouttière souple.

**Lors de la discussion spécifique à cet exposé**, plusieurs questions ont été posées concernant le bruxisme, les caractéristiques de la salive des personnes avec trisomie 21 et la possibilité de pose de gouttière à l'âge adulte. Le Dr. Sanchez confirme que les gouttières peuvent et doivent se mettre à l'âge adulte en cas de besoin et même chez les patients avec trisomie 21 auxquels il manque des dents (pathologie nommée agénésie).

La parole est ensuite donnée à **Sandra Thouny**, infirmière et responsable à SOS-Oxygène de la partie « apnées du sommeil ».

Après un court exposé sur le sommeil et son rôle dans le renforcement du système immunitaire et des fonctions de croissance, elle définit les apnées du sommeil comme des arrêts répétés de flux respiratoire (apnée) ou des diminutions de ce flux dans le cas de ce qu'on nomme les hypo-apnées. Le syndrome d'apnées du sommeil est présent dans 7 à 13 % de la population générale avec une incidence accrue chez les personnes vieillissantes, les personnes obèses et de 80% pour les personnes avec Trisomie 21 (enfants et adultes confondus). Ces apnées peuvent entraîner de la fatigue, des troubles cardiaques, de la dépression et des maux de tête au réveil. Chez les personnes avec Trisomie 21, ces apnées sont dues à la surcharge pondérale, à l'hypotonie musculaire, à la respiration buccale, au sommeil hyper agité et à l'hypersudation. Le diagnostic se fait par polysomnographie et conduit à un indice appelé IAH (Indice d'Apnées et d'Hypo-apnées). Le traitement se fait par PPC (Pression Positive Continue). Il faut pour ce traitement privilégier l'acceptation (confiance, dédramatisation) plutôt que l'efficacité. Il faut prendre le temps (2h voire plus pour une personne avec Trisomie 21 et une heure au plus pour une autre) pour pouvoir mettre des mots sur les sensations, passer des petits contrats, utiliser des renforçateurs psychologiques avec des récompenses. Les maître-mots sont : motiver, encourager, être à l'écoute, prendre son temps.

**Discussion générale** : les questions ont été adressées au Dr. Sanchez et à Sandra Thouny.

- Peut-on mettre une gouttière avant 3 ans ? Réponse : non car il faut des dents

- Que doit-on faire contre le bruxisme ? C'est un symptôme fréquent conduisant à une usure plus rapide des dents chez les personnes avec Trisomie 21 ; pour l'éviter il faut faire des exercices de relaxation et de détente pour enrayer le stress, cause la plus fréquente de ce bruxisme.

- A quoi est dû le déchaussement des dents ? réponse : à la pression de la langue sur les dents et à la salive dont les caractéristiques biochimiques et immunitaires ont fait l'objet de quelques études (propos de J. London).

- Quelle différence y a-t-il entre la gouttière et l'orthèse ? Réponse : l'orthèse va faire avancer la mandibule et la langue va donc avancer libérant ainsi les voies aériennes permettant une meilleure respiration.

- Comment ces prises en charge sont-elles effectuées ? en fait la Sécurité sociale a diminué ce type de prise en charge.

## Deuxième partie

Lors de la deuxième partie du vendredi après-midi, la présidence de séance est assurée par le Président de l'AFRT **Jacques Costils** qui donne d'abord la parole à Madame **Céline Baurain**, psychologue aux cliniques universitaires Saint-Luc, Louvain, pour un exposé sur : « Évaluation cognitive positive et son suivi ».

**Céline Baurain** expose le programme nommé l'EIS (Évaluation, Intervention, Suivi). Ce programme, qui s'adresse aux jeunes enfants entre 0 et 6 ans, a été créé au Québec où il est expérimenté depuis 10 ans mais également ces dernières années aux États-Unis et en Europe. Il repose sur une recherche qui a été publiée en 2008 On croise les regards pour avoir une vision globale du sujet sur 6 domaines afin de tirer l'enfant vers le haut. Ces 6 domaines sont : la motricité fine, la motricité globale, le domaine adaptatif, la communication, le domaine cognitif, la sociabilité. C'est une évaluation non standardisée de la personne par elle-même et pour elle-même. Il y a plusieurs domaines d'intervention et un contenu d'informations spécifiques pour chaque domaine avec une description générale, une liste ordonnée des idées, des suggestions proposées et une liste des buts et objectifs concomitants. Elle a donné un exemple d'évaluation concernant la façon dont la personne monte les escaliers chez elle ou dans un autre endroit. Les questions du rapport sont ouvertes et en étroite liaison avec la famille. Le suivi des progrès est évalué par des histogrammes ce qui permet une représentation visuelle des progrès. Il y a une collaboration continue entre parents et intervenants. Aux cliniques universitaires Saint-Luc, il y a une journée entière de consultations qui englobe tous les examens médicaux et les évaluations dans les différents domaines et qui est répétée tous les six mois. C'est un suivi où la personne est comparée à elle-même.

Une des questions posées dans la discussion concerne le lieu hospitalier où cela est réalisé et s'il est possible de le faire dans des structures hors de l'hôpital ; la réponse a été oui et cela se fait déjà dans plusieurs autres structures.

### Après cette dernière intervention, les jeunes se sont présentés

- **Maxime Basset** : Je travaille à la cantine des pompiers, je vis tout seul dans un des appartements de la résidence Cap-Soleil, je déteste la pastèque, j'aime beaucoup les animaux, je joue au basket et suis fan de la JL (Jeunesse Laïque), et je n'ai pas de projet particulier.
- **Marion De Vesvrottes** : Je travaille à la cantine d'une école maternelle et je m'occupe des enfants surtout les tout-petits, j'habite dans une résidence ordinaire, la « résidence Paul Claudel » à Bourg en Bresse.
- **Elise Bénaud** : J'ai 30 ans, j'habite à la résidence Cap-Soleil, je vais me marier avec Victor en 2024.
- **Victor Arban** : J'ai 27 ans, je travaille à l'hôpital de Bourg, j'habite à Cap-Soleil, je suis des cours de guitare et du ski de piste. Je vais me marier avec ma chérie Elise.

## Samedi matin

### *RECHERCHE ET SANTE*

La journée de samedi commence par les allocutions de bienvenue du colloque

**Jacques Costils**, Président de l'AFRT, remercie les différentes personnes qui ont permis la tenue de ce colloque à Bourg-en-Bresse en particulier Madame **Martine Tabouret**, Vice-Présidente du Conseil Départemental de l'Ain Messieurs **Jean-François Débat**, Maire de Bourg-en-Bresse, et **Xavier Breton**, Député de la première circonscription de l'Ain, ainsi que **M. Serge Gomes**, responsable Handicap au département de l'Ain et la **Société Avril audiovisuel** qui permet la très bonne tenue des visio-conférences.

Monsieur **Jean-François Débat**, après avoir remercié les diverses personnes qui ont permis la tenue de ce colloque dans la ville dont il est le Maire a tenu à rappeler l'évolution de la place du handicap et en particulier de la trisomie 21 depuis la loi de 1975 et celle de 2005. Il a salué l'initiative de l'association Enfants soleil01 d'établir le partenariat avec Dynacité pour la mise en place du projet d'appartements au sein de la ville et a remercié monsieur Serge Gomez, Président de la CDAPH, pour son soutien au projet. Il a tenu à rappeler que la mise en place du projet d'appartements destinés principalement à des personnes en situation de handicap n'a pas été chose facile pour les riverains mais que grâce à la manière d'amener le projet, aux présentations des futurs habitants eux-mêmes, aux dialogues multiples, il n'y a eu non seulement pas de rejet mais une acceptation positive.

Madame **Martine Tabouret** a rappelé le plan handicap voté en 2007 par le Département, qui a permis de renforcer la MDPH et la mise en place de l'aide à la « vie partagée ». Un nouveau plan est actuellement en construction et verra le jour début 2024. Un audit de ce qui a été fait précédemment est en cours et la construction avec vous tous, sera élaborée sur le mode du « plan séniors ».

Monsieur **Xavier Breton** prend ensuite la parole en soulignant que l'inclusion doit être de plus en plus concrète et intégrée au tissu social.

La session scientifique du samedi matin comporte cinq allocutions : quatre portent sur des questions de recherche, notamment sur des pistes pharmacologiques actuelles, la cinquième est plus médicale et sociétale.

### **Jacqueline London : « Les outils de la recherche dans le domaine pharmacologique »**

Lors de cette présentation, Jacqueline London rappelle qu'il y aura certaines redites par rapport à la présentation de la veille mais qu'elle essaiera de communiquer des informations permettant de mieux appréhender les contenus des trois orateurs suivants.

Après une présentation des différents signes cliniques que peuvent présenter les personnes avec trisomie 21 concernant le cerveau, les aspects morphologiques, sensoriels et de vieillissement, elle souligne que sur le plan du système nerveux ce sont essentiellement des circuits neuronaux et des messages qui sont altérés à différents niveaux et de façon très variable suivant les individus et en fonction de leur patrimoine génétique.

Elle donne un aperçu des différents outils pour étudier la trisomie 21 : souris et rats transgéniques pour un gène ou pour plusieurs gènes (trisomiques) et la possibilité grâce aux techniques récentes d'excision d'un gène donné d'en approcher sa fonction dans un contexte de surexpression des autres présents en trois exemplaires. Elle donne aussi les tests comportementaux pour approcher les déficits d'apprentissage et de mémorisation de ces animaux en miroir des déficits chez les personnes. Elle donne aussi quelques éléments concernant ce nouvel outil que sont les cellules souches que l'on peut isoler d'une personne avec Trisomie 21 ou non et qui peuvent être ensuite différenciées au laboratoire dans les différentes lignées cellulaires concernées par la pathologie.

Enfin elle souligne que certains gènes surexprimés dans la trisomie 21 peuvent être mutés dans d'autres pathologies en particulier, les gènes DYRK1A, APP, CBS, Runx1 et que faire de la recherche sur la trisomie 21 c'est en faire pour d'autres pathologies et aussi pour la population générale. Elle donne quelques éléments sur le gène DYRK1A aussi impliqué dans la maladie d'Alzheimer (MA) pour mieux suivre les exposés suivants.

## **Nathalie Janel : « Les inhibiteurs de la protéine Dyrk1a »**

Tout d'abord, en tant que directrice de la Licence « Sciences du vivant », elle rend hommage à ce qu'est fait dans son université Paris-Cité pour les étudiants en situation de handicap *via* le Relais handicap qu'elle propose désormais d'appeler Relais Santé-handicap et qui leur permet de réussir leurs cursus.

Elle présente ensuite certains traits de la trisomie 21 appelés « comorbidités », terme qu'elle n'aime pas beaucoup et préfère nommer certaines de ces comorbidités comme le diabète et l'obésité sous le terme « maladie métabolique ». Elle insiste sur le fait que maintenant on ne parle plus d'un gène responsable de tel ou tel trait car un gène donné peut coder plusieurs protéines de fonctions différentes et que chacune de ces protéines peut avoir des milliers de cibles potentielles. Elle décrit le travail de son équipe qui travaille sur le modèle de souris Dp1Yey créé par Eugene Yu (Roswell Park Cancer Institute, New York, USA) et qui contient les équivalents souris du chromosome 21 humain. Ce modèle présente des défauts d'apprentissage et de mémorisation liés à une région particulière du cerveau, l'hippocampe mais aussi de déficits liés à l'insuline. Elle présente aussi des résultats de biochimie permettant d'expliquer sans doute pourquoi le composé Font Up, contenant un inhibiteur de Dyrk1A, n'a pas donné les résultats attendus et précise qu'à ce jour il existe sur le marché 49 inhibiteurs différents de la protéine Dyrk1A. Une étude est d'ailleurs en cours pour évaluer l'un de ces inhibiteurs sur de jeunes enfants. Enfin elle présente de très récents résultats, obtenus sur le modèle souris et en cours de publication, sur l'utilisation d'un petit peptide qui permettrait de réduire non seulement les déficits d'apprentissage mais aussi certains des aspects métaboliques et même peut-être les apnées du sommeil.

## **Pier Vincenzo Piazza : « La molécule AEF 0217 régulateur des récepteurs cannabinoïdes CB1 dans le cerveau »**

Le Dr Piazza commence par présenter son parcours comme directeur d'une unité de recherche Inserm à Bordeaux où il a fait pendant de nombreuses années de la recherche fondamentale pour comprendre les mécanismes sous-jacents à l'hyper-ou l'hypoactivité cérébrale. La société Aelis Farma qu'il a créée en 2013 est donc constituée par des chercheurs au service du développement de médicaments dont les bases ont été trouvées dans l'unité CNRS de Bordeaux. Les déficits liés à l'hypoactivité que l'on rencontre dans des pathologies comme la maladie de Parkinson, l'épilepsie, l'anxiété doivent être corrigées par des médicaments qu'on nomme de façon générale des « agonistes » permettant de ramener à la normale l'activité cérébrale. Les déficits liés à l'hyperactivité que l'on rencontre par exemple dans la schizophrénie doivent être soignés par des « antagonistes » comme les neuroleptiques. C'est en se posant cette dernière question concernant l'hyperactivité que l'équipe de recherche fondamentale du Dr Piazza a mis en évidence un nouveau type de récepteurs, les récepteurs aux cannabinoïdes de type CB1 et leurs inhibiteurs les CB1-SSi qui ont un mode d'action unique car leur inhibition est sélective. Les récepteurs CB1 sont très importants car ce sont des récepteurs aux neurotransmetteurs (sérotonine, adrénaline etc.) très exprimés dans le cerveau ; de plus ils augmentent le plaisir lié à la prise des aliments, diminuent la peur, facilitent l'oubli d'expériences négatives. Ils ont une bonne tolérance contrairement aux antagonistes qui bloquent de façon non ciblée de nombreux autres récepteurs. Il existe une hormone naturelle, la prégnénolone qui est un inhibiteur spécifique de l'activité CB1 mais elle présente trop d'inconvénients pour être utilisée comme médicament. Les chercheurs ont donc eu l'idée de modifier chimiquement cette molécule afin de lui enlever ses effets négatifs et de ne conserver que les effets positifs d'où la naissance du composé AEF0217. Les chercheurs ont ensuite travaillé avec des souris modèles de deux pathologies liées à des déficits cognitifs, le X-fragile et la trisomie 21. Mais pour travailler sur ces deux pathologies et leurs modèles animaux, les chercheurs d'Aelis Farma ont mis au point un test cognitif valable à la fois chez l'animal et chez l'homme afin de mettre en évidence les déficits de mémoire de travail. Ce test est un labyrinthe réel pour l'animal qui doit savoir trouver la nourriture et pour l'homme c'est un labyrinthe virtuel où il doit trouver et

retrouver des pièces. A ce jour, les tests sur le modèle de souris Ts65Dn sont tout à fait prometteurs ainsi que les tests effectués dans un essai clinique monocentrique à Barcelone mené par le Dr. Rafael de la Torre. L'équipe réalise actuellement une phase 2 de faisabilité dont les résultats seront connus courant 2024 et met en route un essai clinique multicentrique en Espagne et en France. Toute personne intéressée par la participation à cet essai peut contacter AelisFarma.

### **Nelly Pitteloud : « Traitement potentiel à la GnRH »**

Les travaux présentés par la professeure Nelly Pitteloud ont été effectués dans son service d'endocrinologie du Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV) à Lausanne (Suisse), où elle reçoit en consultation depuis de nombreuses années, y compris des personnes avec Trisomie 21. La GnRH est l'hormone de la reproduction chez l'homme et présente un cycle de production très particulier : elle est sécrétée par les neurones de l'hypothalamus et est libérée au niveau de la glande hypophysaire. Elle est produite au cours de la vie fœtale et dans les six premiers mois postnataux, puis sa production s'arrête et repart à la puberté. A l'âge adulte, on la retrouve dans le nez et le bulbe olfactif (donc liée à l'olfaction), et des régions du cerveau comme l'hippocampe et l'hypothalamus. Sa production n'est pas continue mais se fait obligatoirement de façon pulsative.

Un groupe de recherche situé à Lille et dirigé par Vincent Prévot a montré sur les souris trisomiques Ts65Dn femelles et mâles adultes une diminution des neurones à GnRH par rapport aux souris témoins et qu'un traitement de façon pulsative à la GnRH restaure l'olfaction mais aussi la cognition dans certains tests.

Le groupe du Pr. Pitteloud et de sa collaboratrice le Dr. Adamo, présente au colloque, a élaboré une étude pilote (Étude Lutre-Up) sur 6-10 patients avec trisomie 21 suivis en consultation. L'étude a porté en fait sur 7 patients ayant soit une altération légère ou complète de l'odorat et a consisté à donner de la GnRH par voie pulsative (pompe à changer tous les 3 jours). Il a été observé la faisabilité et la tolérance de la pompe, les modifications éventuelles de la mémoire, de la compréhension et de l'attention, les modifications de l'olfaction et des connectivités fonctionnelles (mesurées par imagerie). Les résultats concernant cette étude dite « ouverte » n'ont montré aucune modification de l'odorat mais ont fait apparaître de nettes augmentations des connectivités en particulier celles liées à l'attention et à la mémoire. Ces résultats sont prometteurs puisque ces améliorations ont perduré au-delà de 6 mois après le traitement. Mais ce traitement n'a été effectué que sur un très petit échantillon d'hommes (le plus âgé avait 37 ans). Le recrutement de personnes avec trisomie 21 et de sujets contrôles est en cours pour une étude multicentrique, randomisée et en double aveugle. Les personnes intéressées peuvent joindre l'équipe par mail : [nelly.pitteloud@chuv.ch](mailto:nelly.pitteloud@chuv.ch)

### **Caroline Demily : « Trisomie 21 et difficultés comportementales, les outils pour y remédier »**

L'exposé du professeur Caroline Demily qui exerce au Pôle ADIS et CRMR Génopsy à Lyon, portait sur les comportements défis de personnes ayant une déficience intellectuelle. Il est très difficile de résumer un exposé si riche à la fois de mises au point mais aussi de conseils pour appréhender des solutions vis-à-vis de ces comportements défis.

Après avoir défini les critères, principalement des signes d'auto- et d'hétéro-agressivité et de destruction de l'environnement, permettant de dire qu'un trouble du comportement conduit à un défi, elle a surtout mis l'accent sur les experts qui peuvent évaluer ces comportements défis c'est-à-dire les vrais experts que sont la famille, les personnes du médico-social qui suivent la personne dans sa vie quotidienne. Les maîtres mots sont : observer, évaluer et collaborer. Pour cela il faut absolument une collaboration entre la personne, sa famille, les personnes de son environnement



(travail, sport, etc.), et les personnes du médicosocial. Une crise dans le comportement est avant tout une demande d'attention de la personne à laquelle il faut répondre, par des comportements alternatifs, par de l'attention lors d'une période calme et surtout ne pas changer les activités prévues dans la journée à cause de la crise. Que faut-il faire pour une désescalade lors d'une crise ? réponses : surtout protéger la personne, les parents et les proches des coups possibles, éviter la contention et ne pas priver ou exclure ; il ne faut pas punir car la punition renforce les comportements défis. Il faut savoir anticiper, guider, identifier et adapter les comportements des personnes dans l'environnement de la personne présentant des comportements défis. Il faut garder à l'esprit que ces personnes ont des difficultés d'adaptation et que c'est à nous d'adapter l'environnement. Il faut apprendre à la personne des comportements alternatifs en lui laissant des choix pour structurer ses activités (demi-journée, codes couleurs, images etc.) car il faut savoir que l'autonomie d'un adulte se prépare dès l'enfance.

Ce qui a été fait à Lyon depuis une dizaine d'années a permis d'aboutir à la création d'un Pôle nommé HU-ADIS avec à la fois une structure mobile qui intervient dans les 24 à 48 heures et une structure d'hospitalisation courte pour dix lits avec sept soignants. Un nouveau lieu au sein de l'hôpital verra le jour courant 2024. C'est un projet « neuro-architectural » avec des murs qui « soignent », des espaces lumineux et d'autres plus secrets, une perméabilité entre l'extérieur et l'intérieur, un jardin sensoriel etc. De plus un réseau national a été établi sur les bases citées plus haut, anticiper, guider, identifier, adapter et soigner, avec des centres à Paris et en province ([www.centre-imind.fr](http://www.centre-imind.fr)).

**Lors de la discussion** très riche, ont été abordées les questions suivantes :

- comment distinguer un caprice d'un comportement défi ?
- qu'en est-il des prescriptions médicamenteuses ?
- où trouver les outils d'évaluation ?
- comment former les enseignants, les psychologues, les orthophonistes ?

Deux interventions dans le public ont été particulièrement remarquées : a) celle d'une maman parlant de sa fille et de son usage de la carte de crédit et soulignant le terme de « dignité du risque » pour l'acceptation par la famille du risque que leur fille dépense plus que de raison. b) celle d'une psychologue à la retraite formée par madame Monique Cuilleret il y a de nombreuses années et demandant que des exposés comme celui de madame Demily soient suivis par tous les professionnels.

Dans ce résumé, on peut citer quelques remarques faites par le Dr. Demily concernant la trisomie 21 : a) en termes de médicaments, la trisomie 21 est la pathologie la plus difficile à soigner car la tolérance aux psychotropes est très variable et les neuroleptiques ont des effets secondaires, il faut donc aller doucement pour les médicaments et éviter les associations de médicaments. b) un essai de stimulation électrique transcrânienne sur un petit nombre de patients a donné de bons résultats et un essai plus large avec témoin placebo est en cours sur un plus grand nombre de patients. Les personnes intéressées peuvent la contacter.

La séance a été levée pour un déjeuner convivial et la reprise des interventions en tout début d'après-midi.

## Samedi après-midi :

### « NE FAITES PAS POUR MOI MAIS AVEC MOI »

**Jean-Louis Faure** introduit cette session par un exposé sur l'inclusion des personnes en situation de handicap en s'appuyant sur son expérience d'ancien président de l'ONFRIH (Observatoire National sur la Formation, la Recherche et l'Innovation sur le Handicap) et de parent engagé. Son exposé se déroule en trois temps : le concept, les moyens et politiques, les comportements. L'inclusion est un concept récent dans le champ social, qui succède et s'oppose à celui d'exclusion. L'ONU la définit ainsi : « L'inclusion sociale est un processus qui vise à assurer des opportunités égales pour chacun, quelles que soient ses origines, de sorte qu'il puisse réaliser ses pleines potentialités dans la vie ». Sans utiliser le mot, l'intitulé de la loi du 11 février 2005 en reprend les éléments essentiels : « loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées ». Sachant que, comme le définissent l'ONU et l'OMS, « le handicap est le résultat de l'interaction entre les incapacités présentées par une personne, suite à un problème de santé, et des obstacles environnementaux », les politiques visant à inclure les personnes en situation de handicap sont de deux types : les politiques de compensation des incapacités de la personne (accompagnement humain, aides techniques, prestations financières), les politiques d'accessibilité, visant à lever les obstacles environnementaux (bâtiments, transports, écoles, emplois...). L'inclusion implique d'adopter des comportements positifs. Sur ce sujet, trois points doivent être soulignés. Si la protection est un réflexe compréhensible de la part des parents et qui a prévalu longtemps (« secteur protégé »), elle ne doit pas couper le lien de la personne, qui est aussi un citoyen, avec la société. La recherche de l'autonomie, « si petite soit-elle » est une quête continue, inconfortable mais nécessaire. Pascal Jacob insistait ainsi en 2019 au colloque de l'AFRT à Angers : « il faut mettre en avant les capacités des personnes et les valoriser, et leur faire confiance », « il ne s'agit pas d'inclure pour regarder les autres mais pour participer ». Enfin, la reconnaissance est un élément essentiel pour renforcer l'intensité des liens sociaux : comme l'écrit le sociologue Serge Paugam : « la protection, c'est compter sur l'autre, la reconnaissance, c'est compter pour l'autre ».

### Table ronde : « OUTILS DE COMMUNICATION »

**Lauriane Venin**, orthophoniste (OséO Formation, Lyon), explique ce qu'est la Communication Alternative et Améliorée (CAA) et en présente les divers outils. La CAA recouvre tous les moyens humains et matériels permettant de communiquer autrement ou mieux qu'avec les modes habituels si ces derniers sont altérés ou absents (Elisabeth CATAIX-NEGRE). On parle de communication améliorée lorsqu'elle est utilisée pour compléter la parole existante et de communication alternative lorsqu'elle est utilisée à la place de la parole, qui est absente ou non fonctionnelle. La CAA peut être utilisée à tout âge pour les personnes présentant des « Besoins Complémentaires de Communication » (BCC). Elle n'empêchera pas un enfant de parler et elle ne demande aucun prérequis. Elle utilise des outils variés, allant du « no tech » au « high tech » : les signes (très intéressants pour la T21, en soutien du langage oral), les tableaux de langage assistés (TLA, incluant des pictogrammes, des photos...), le PODD (Pragmatic Organisation Dynamic Display), les logiciels de CAA avec sortie vocale. Il est conseillé de pratiquer la multimodalité, c'est-à-dire de proposer différents moyens aux personnes avec BCC, et d'utiliser soi-même les outils pour en montrer l'usage.

**Eloïse Auffret** (traductrice FALC), **Simone Coudouel** et sa fille **Audrey** de Trisomie 21 Rhône, parlent du FALC (« Facile à Lire et à Comprendre »), méthode ayant pour but de traduire le langage classique en langage compréhensible par tous. Le public concerné est très vaste : personnes présentant des handicaps divers (déficience intellectuelle, dyslexie, déficience visuelle importante, surdité sévère...), personnes âgées, personnes illettrées, mais aussi personnes immigrées,

touristes...Après des débuts à la fin des années 1980, c'est en 2009 que des associations de personnes concernées par le handicap intellectuel appartenant à plusieurs pays européens s'inscrivent dans un projet européen et écrivent les règles du FALC. L'UNAPEI et l'association « Nous aussi » portent ce projet pour la France. Il existe une cinquantaine de règles relatives à la construction des phrases, le choix des mots, la police d'écriture, l'organisation du document, les illustrations, la mise en page... En sus de ces règles techniques, une règle d'or régit la démarche : « N'écrivez pas pour nous sans nous ». La participation des personnes avec handicap intellectuel au processus de transcription est impérative. **Audrey Coudouel** illustre cette participation en relatant son expérience de validation des textes en FALC depuis 2017. A titre d'exemple, l'Office du tourisme de la ville de Bourg-en-Bresse, séduit par la démarche, présente une première version d'un document en FALC « Guide du circuit du centre-ville de Bourg-en-Bresse ». En réponse à des questions de la salle, il est précisé que des associations proposent des sessions de formation pour les parents intéressés et que certains ESAT ont développé une activité de transcription et validation.

### ***Table ronde : « LOGEMENTS INCLUSIFS »***

Une politique de logement inclusif se développe actuellement en France. Denis Piveteau qui était intervenu l'an dernier au colloque JMT212022, écrit dans son rapport sur ce sujet que le logement inclusif se définit en 3 mots. Accompagner, Partager, Insérer dans la vie locale (API).

#### **Résidence Cap soleil à Bourg-en-Bresse**

Ce projet, conçu par l'association Enfants Soleil 01 et concrétisé par le bailleur social Dynacité (ex-HLM), est présenté à partir du petit film réalisé par Dynacité sur cette action qui s'inscrit dans le dispositif « Action logement ».

**Marie-Christine Arban**, présidente d'Enfants Soleil 01 jusqu'à une date récente, explique que ce fut une grande joie de voir Dynacité répondre spontanément à cette demande de l'association de parents qu'elle représentait. Il s'agit d'un immeuble de 12 logements, dont 5 sont occupés par 6 jeunes adultes avec trisomie 21 (car parmi eux il y a un couple). Il s'agit de logements indépendants, avec en plus une salle commune et un jardin partagé. L'association Enfants soleil a meublé la salle et y organise des activités et des rencontres ; les locataires peuvent aussi s'en servir pour des fêtes privées. Ceux-ci sont bien informés de l'état d'esprit de cette résidence avant de signer leur bail et ils acceptent de signer une charte mentionnant le besoin de bienveillance à l'égard de leurs voisins.

**Nicolas Angel**, cadre de Dynacité, responsable de cette résidence, indique qu'il était tout naturel de transférer l'expérience que Dynacité avait avec l'inclusion de personnes âgées en perte de mobilité à ce nouveau public. Il apprécie de travailler en partenariat avec les parents des jeunes locataires.

Deux autres locataires, « ordinaires », sont venues aussi exprimer leur satisfaction d'être environnées de voisins sympathiques, d'avoir appris d'eux et de se sentir bien dans cette résidence où par exemple, elles sont amenées à pratiquer du sport le samedi matin...

Des locataires avec trisomie 21 disent aussi qu'ils sont enchantés de ce lieu à l'ambiance familiale.

Ce système fonctionne grâce à la supervision et l'accompagnement des parents et la confiance dans la capacité d'autonomie des jeunes à condition qu'elle ait été développée depuis l'enfance et que la foi en leurs compétences soit forte ! Si on leur fait confiance, ils nous étonnent souvent ! Notons aussi que l'adaptation est très progressive : certains ne viennent dans leur appartement que deux nuits par semaine. La question du vieillissement n'a pas encore vraiment été abordée. Mais le fait de les savoir dans un lieu où ils se sentent bien est rassurant et la mise en place d'aides à domicile pourra se faire le moment venu si besoin.

Financement : Les personnes avec trisomie ont un salaire et l'AAH pour payer leur loyer, qui est à

la base très modéré (P. L.A.I.) et ils bénéficient de l'APL. Une subvention d'Aide à la Vie Partagée vient d'être accordée par le département. Elle sert à des séances d'habiletés sociales en petits groupes par une éducatrice spécialisée en libéral et un vaste projet de théâtre avec le quartier et la ville va être lancé prochainement. Le montant de la subvention est calculé ainsi : 10 000€ par jeune, donc 60 000€ par an pendant 7 ans.

### **Appartement pédagogique à Dijon :**

**Mélanie Millerand**, salariée de l'association Trisomie 21 Côte d'Or, explique en quoi consiste l'action Autonomie et Habitat dont l'objectif est de permettre à la personne de faire un choix éclairé pour son futur habitat.

L'appartement a été acquis par l'association. Il sert à ce que les adultes avec trisomie ou autre déficience intellectuelle fassent des stages d'au moins deux semaines pour apprendre à être autonomes. Cet apprentissage se fait en partenariat avec un service d'accompagnement à domicile et un service de soins infirmiers. Le premier service aide à gérer le quotidien, le second service veille à l'hygiène et à la santé.

L'objectif étant l'autonomie, de moins en moins d'heures sont nécessaires au fur et à mesure des stages, qui doivent être répétés plusieurs fois. Cet accompagnement entre dans le cadre de la PCH (Prestation de Compensation du Handicap). Il est important de reprendre les imprévus pour savoir les gérer ultérieurement.

Au terme des stages, la personne est amenée à faire un choix : poursuivre la vie autonome en prenant un appartement en ville avec les accompagnements mis en place ou bien retourner chez ses parents ou encore intégrer un foyer... Depuis 2019, 12 personnes ont suivi des stages.

### **Des personnes avec trisomie 21, très autonomes et occupant un appartement ordinaire, s'expriment**

**Clémence Joneau**, 31 ans, habite à Montboucher près de Montélimar, à proximité de ses parents. Elle est locataire d'un logement social. Elle s'occupe elle-même de faire ses menus le dimanche, de faire les courses, le ménage... Un SAVS la suit une fois tous les 15 jours pour l'aider à gérer son budget.

**Géraldine Guigard**, 44 ans, habite à Belley (01), petite ville de 10 000 habitants. Ses parents, qui habitent à 25 km, lui ont donné un logement qu'elle occupe depuis 23 ans. Elle y a vécu pendant 16 ans avec un compagnon dont elle s'est séparée. Depuis peu, elle a retrouvé un nouveau compagnon avec qui elle partage sa vie en alternance (un mois chez elle, un mois chez lui). Elle sait s'occuper du ménage, du linge, de la cuisine. Ils se répartissent à deux les tâches quotidiennes. Elle travaille en ESAT, au réfectoire.

**Audrey Coudouel**, 35 ans, habite à Lyon, à 10 minutes à pied de ses parents, dans un logement qu'ils ont choisi et acheté ensemble en indivision en 2011. Elle y invite ses amies du collège. Elle est habituée à ce quartier depuis son plus jeune âge. Elle cuisine avec un appareil à cuisson rapide. Elle fait le ménage, ses parents l'aident parfois. Après avoir travaillé en ESAT, elle travaille depuis quelques années dans une grande surface au rayon boulangerie-pâtisserie. Elle met  $\frac{3}{4}$  d'heure pour y aller en transports en commun, elle souhaiterait un travail plus proche.

### **Autres expériences :**

Groupe des 6 : il s'agit d'une maison où vivent ensemble 6 personnes en colocation. Mis en place au départ pour des traumatisés crâniens...

On pourrait aussi imaginer un partage de vie avec des étudiant-e-s, éventuellement en orthophonie, kinésithérapie...

Dans le Puy-de-Dôme, « Citoyens et inclusifs » anticipent dès le départ sur le vieillissement.

Un film sur l'Îlot Bon Secours d'Arras : « J'irai décrocher la lune » est présenté.

**Conclusion :** L'expérience de Cap soleil étant positive, il est souhaité qu'elle soit dupliquée dans de nombreux départements, et que des personnes avec trisomie 21 acquièrent de l'autonomie par d'autres biais.

Des citoyens avec de bonnes intentions trouvent encore parfois bizarre qu'une personne avec trisomie se déplace seule dans la rue... L'inclusion reste un combat de tous les jours !

### ***Table ronde : « FORMATION ET EMPLOI EN MILIEU ORDINAIRE »***

Après un intermède musical interprété au violon par Clémence, musicienne avec trisomie 21, accompagnée par sa maman au piano, **Ascensio Garcia**, membre du CA de l'APAJH 01, rappelle l'importance de la formation et de l'emploi dans l'inclusion.

**Delphine Curvat**, référente handicap au centre de formation des Sardières, à Bourg-en-Bresse, présente ce centre qui dépend du ministère de l'agriculture et fonctionne avec le lycée agricole du même nom. C'est plus spécifiquement de la formation SAPVER (Service à la personne et vente en milieu rural) dont il va être question puisque c'est celle qui a été proposée aux jeunes ayant une trisomie 21. (Elle rappelle aussi que la charte H+ a été mise en place par la région pour les organismes de formation).

En 2011, 4 jeunes de l'association Enfants soleil 01 entament une formation en alternance. Dans les années qui suivent, 1 puis 3 autres jeunes suivent cette même voie du contrat d'apprentissage. Pour la plupart, l'objectif n'est pas le CAP mais l'acquisition de compétences professionnelles validées sur un livret. Le rythme est approximativement : 3 semaines chez l'employeur, une semaine en cours. Le temps de travail chez l'employeur est un peu réduit afin de tenir compte de la fatigabilité (c'est plus facile à obtenir maintenant qu'à cette époque). L'inclusion avec les autres élèves se passe bien. L'association embauche une auxiliaire de vie scolaire qui aide à suivre les cours. Finalement 6 jeunes ont ensuite obtenu un contrat de travail chez l'employeur qui les avait pris en apprentissage. La formation a été enrichissante pour tous : élèves, formateurs (qui ont été amenés à faire des adaptations), employeurs et collègues.

**Caroline Lassauce**, (job-coach, ORSAC insertion) explique ce qu'est le dispositif Emploi Accompagné. Il s'agit d'un soutien individualisé à l'emploi, qui se fait suite à une notification par la MDPH. Il faut la RQTH (Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé) et avoir le projet de travailler en milieu ordinaire. Si cette orientation est validée, la personne entre dans le dispositif pour 2 ans. Au début, un diagnostic met en évidence les compétences, les freins... Une période de 3 mois environ est prévue pour des stages éventuels. Lorsque le projet professionnel est validé, un accompagnement est proposé si la personne le souhaite. Pour assurer le maintien dans l'emploi, pour donner suite à une observation de poste, le job coach peut travailler sur les difficultés rencontrées, proposer des aménagements à mettre en place en dialoguant avec l'employeur...

### **Prestation de compensation du handicap (PCH) :**

**M. Thierry Clément**, directeur adjoint à la solidarité au Département de l'Ain évoque les changements récents concernant la PCH. Depuis janvier 2023, la PCH s'applique toujours aux aides matérielles mais aussi davantage aux aides humaines. Cela ouvre des possibilités en termes d'inclusion, que ce soit au domicile ou dans l'emploi.

### **Des personnes avec trisomie 21 décrivent leurs emplois en milieu ordinaire.**

**Victor Arban**, 27 ans, travaille au restaurant du personnel du CPA (Centre psychothérapique de l'Ain). Il a suivi la formation en alternance aux Sardières, puis a enchaîné avec un contrat de travail.

Il est heureux de son travail. Il fait la plonge et le ménage, de 12h30 à 16h. Il effectue bien son travail en respectant les consignes et aussi la sécurité. Il considère ses collègues comme une « famille d'accueil ». Celles-ci, **Sylvie Tremblai et Nathalie Crisafulli** témoignent. Elles sont contentes de travailler avec Victor, C'est un collègue comme un autre, il fait partie intégrante de l'équipe. C'est leur « rayon de soleil » !

**Maxime Basset**, 25 ans, travaille au restaurant collectif des pompiers. Il lave la vaisselle, coupe le pain... **Ludovic Jarnet**, son supérieur hiérarchique, adjoint au service de formation, apprécie que Maxime ait été recruté à la suite de son contrat d'apprentissage (aussi avec les Sardières). Il est désormais agent technique territorial titulaire au S.D.I.S. (Service Départemental d'Incendie et de Secours) de l'Ain. On dit souvent qu'il est la « mascotte de l'établissement », mais ce serait réducteur de ne dire que cela... Il a un entretien professionnel annuel comme les autres agents, il est recadré en cas de besoin mais pas fréquemment. Il fait sourire lorsqu'il aborde en toute simplicité la hiérarchie, alors que d'autres « ont la crainte » dans cet univers un peu militarisé, où il s'avère être aussi « un rayon de soleil ». Ces propos sont partagés par sa collègue Muriel, discrète, qui travaille en permanence en duo avec Maxime.

**Joël Wlassewitch**, 34 ans, travaille à la bibliothèque municipale de Montluel. Il dit apprécier cette petite ville à laquelle il se rend en train : les commerces, les nouveaux liens tissés... Son travail, c'est la vérification et le rangement des documents rapportés par les lecteurs. Il est content des relations avec les bénévoles de la bibliothèque, il se dit enchanté d'avoir cet emploi ! **Samia Brazi**, directrice générale des services de la commune de Montluel, à l'initiative de l'embauche de Joël, analyse ainsi la situation. Elle lit un extrait du bilan que Joël avait écrit lors de son premier stage qui mentionnait qu'il était conscient de ses difficultés et explique que cela l'a convaincue de lui proposer un emploi un jour par semaine, tenant compte de l'éloignement et de la fatigabilité de Joël. Avec les responsables des ressources humaines, elle a créé un cadre bienveillant pour qu'avec un temps d'apprentissage plus long, des ajustements, Joël puisse progresser. Et ce fut le cas. Elle se dit heureuse de travailler avec lui et d'avoir appris à connaître la trisomie 21.

### **Questions et informations :**

Le **duoday** est mentionné comme tremplin éventuel vers un emploi. Chaque année, un jour (fin novembre), il est possible qu'une personne en situation de handicap soit accueillie dans une entreprise ou un établissement public qui s'est proposé : [www.duoday.fr](http://www.duoday.fr)

Ascensio GARCIA « conclut en disant que l'adaptation à l'emploi devient de plus en plus pédagogique » et qu'on gagne à l'accueil de la diversité...

### ***PASSIONS DES JEUNES***

Cette présentation est assurée par **Marie-Christine Arban** et chaque jeune a raconté avec ses mots et souvent des baisers aux proches et en particulier à la maman...

Jean-Louis Faure prend la parole au nom de **Julien Faure**, son fils de 42 ans resté à Paris, et décrit brièvement son parcours jusqu'à aujourd'hui où il est désormais auto-entrepreneur en tant qu'artiste, peintre et céramiste. Julien a suivi une scolarité en milieu ordinaire avec un petit niveau scolaire puis il a fait des stages et obtenu des CDD en milieu ordinaire puis un CDI pendant 15 ans en gardant toujours sa passion pour la peinture. Cette passion a été repérée par sa professeure de céramique car elle s'était aperçue qu'il peignait sur les céramiques qu'il faisait et a donc encouragé Julien à continuer la peinture. Il y a 5 ans, suite à un problème oculaire, il est devenu malvoyant et a donc décidé de quitter son CDI et de devenir artiste, peintre céramiste à son compte. Il travaille beaucoup et vend ses œuvres, ainsi l'an passé il a vendu 30 tableaux et 15 céramiques et vous pouvez voir un panneau de présentation des passions de Julien. Il dit que sa passion « c'est sa façon de partager avec vous son regard ».

**Victor Arban :** Il chante « allumer le feu » et toute la salle endiablée chante avec lui ; il a chanté et tenu la salle comme un véritable animateur pendant 7 min !

**Élise Bénéaud :** Elle prend des cours de chant depuis plusieurs années et chante pendant environ 3 min « j'effacerai tes larmes » et Victor l'enregistre avec son téléphone.

**Marion De Vesvrottes :** Je dessinais sur les murs depuis que je suis toute petite et j'ai grandi avec la passion du dessin et maintenant je voudrais être professeure de dessin. J'ai même appris à ma maman à dessiner et c'est devenu une passion pour elle. Vous pouvez voir certains de mes dessins dans le couloir ; j'ai aussi une passion pour la musique et j'aimerais être chanteuse aussi, je fais aussi du piano et voudrais être professeure de piano.

**Marie-Christine Arban** fait ensuite une demande si d'autres jeunes veulent se présenter.

**Éric Stuit :** Je fais du trombone, de la natation, du cheval, je suis en 3<sup>ème</sup> au collège, je vais rentrer au lycée et puis un CAP et je trouverai une amoureuse.

**Édouard Pollet :** Je veux être pompier, gendarme, restaurateur, cuistot...

**Mathis Moiraud :** Je travaille à l'ESAT du Pennessuy, je vais à la piscine, je fais du ski, du piano...

**Clémence Joneau :** La maman de Clémence qui accompagne sa fille raconte un peu son parcours. Son frère qui a 18 mois de plus que Clémence faisait du violon avec comme professeure Hélène et sa petite sœur l'accompagnait. Hélène voyait que Clémence suivait de façon très concentrée et attentive et a proposé de faire prendre des cours à Clémence. Au début, ça « chouinait » un peu dit la maman mais assez vite Clémence a suivi ses premiers cours avec Hélène et ensuite au conservatoire de Voiron. Clémence fait une heure de violon par jour sauf le dimanche et le résultat est là : 3 min de violon accompagné par sa maman au piano- orgue Yamaha.

## **Conclusion :**

**Après ce morceau de musique, Jocelyne Wlassewitch remercie tous ceux et celles qui ont permis la réussite de ce colloque et en particulier les jeunes qui nous ont fait part de leurs passions et nous donnent de si belles images positives de leur parcours.**

**Et pour eux le  
COMPTE RENDU EN FALC (Facile à Lire et à Comprendre)**

**COLLOQUE SUR LA TRISOMIE 21,  
17 et 18 Mars à BOURG EN BRESSE**

Un colloque est une grande réunion : des spécialistes discutent avec les gens.

Cette année, le colloque s'est passé dans une petite ville : Bourg-en-Bresse.

80 personnes sont venues à Bourg-en-Bresse.

60 personnes l'ont suivi à la maison, sur leur ordinateur.

Dans le colloque il y a 2 parties :

Une partie sur les recherches des médecins.

Une partie sur la vie de tous les jours des personnes avec trisomie 21.

**Jacqueline London** présente l'histoire de l'AFRT.

AFRT = **A**ssociation **F**rançaise de **R**echerche sur la **T**risomie 21

Jacqueline London rappelle aussi l'histoire de la journée mondiale de la trisomie 21.

Cette journée a lieu le 21 mars, chaque année.

### **Recherche et médecine**

Les chercheurs continuent d'apprendre des choses sur nos gènes.

Les gènes sont des éléments très très petits de notre corps, différents pour chaque personne.

Les chercheurs font des expériences sur des souris et des rats.

**Le Docteur Till** présente les problèmes de santé, que les personnes avec trisomie 21 ont plus souvent :

-l'obésité = être trop gros (ou trop grosse). Il dit de ne pas trop manger et de faire du sport.

-L'apnée du sommeil = quand la respiration s'arrête souvent un peu, pendant qu'on dort.

-Les problèmes de thyroïde. La thyroïde est dans notre cou.

-Les problèmes de cœur

-Les problèmes pour bien voir et bien entendre

-Il faut aller chez un médecin au moins une fois par an.

**Le Docteur Sanchez** rappelle l'importance de bien mâcher les aliments et de respirer par le nez.

Dans la langue, il y a beaucoup de muscles.



La langue sert à avaler ce qu'on mange. La langue sert aussi à parler.

Si on a des problèmes avec notre bouche, on peut mettre une gouttière la nuit.

Une gouttière est un petit appareil en plastique.

**Sandra Thouny** est infirmière.

Elle pose des appareils à ceux qui ont des apnées du sommeil.

**Céline Baurain** travaille en Belgique.

Elle suit des jeunes enfants pour voir les progrès qu'ils font.

Discours de M. Costils président de l'AFRT, de M. Debat, Maire de Bourg-en-Bresse, de Mme Tabouret du département de l'Ain et de M. Breton le député :

Ils remercient les associations qui ont organisé le colloque.

**Jacqueline London** dit que la recherche sur la trisomie 21 peut servir aussi à d'autres recherches.

**Nathalie Janel** explique les recherches qu'elle fait avec les étudiants à Paris.

Ils essaient de trouver des médicaments pour mieux apprendre et avoir une meilleure santé.

**Le Docteur Piazza** fait des recherches à Bordeaux.

Il essaie d'abord les médicaments sur des souris.

Puis des essais pourront être faits sur les personnes.

**Nelly Pitteloud** avec le **Docteur Adamo**, font des recherches à Lausanne, en Suisse.

Elles pensent avoir trouvé un médicament qui pourrait améliorer la mémoire.

Elles vont continuer à faire des essais sur des personnes.

**Caroline Demily** travaille à l'Hôpital du Vinatier à Lyon.

Elle explique pourquoi certaines personnes font des crises.

Elles demandent qu'on leur donne de l'attention.

C'est la famille qui comprend le mieux la personne qui fait une crise.

Il ne faut pas punir.

**Lauriane Venin** est orthophoniste à Lyon. Elle dit comment aider les personnes qui ne parlent pas ou peu :

On peut utiliser des signes, des images ou des photos.

Leur vie

Des jeunes avec trisomie 21 parlent de leur vie :

**Maxime Basset** travaille à la cantine des pompiers et habite la résidence Cap soleil à Bourg-en-Bresse.

Il est fan de l'équipe de basket de la JL de Bourg qui joue en 1ère division.

**Marion De Vesvrottes** travaille dans une école maternelle. Elle habite dans une autre résidence, ordinaire à Bourg-en-Bresse .

**Elise Bénéaud** habite avec **Victor Arban** à la résidence Cap soleil. Ils vont se marier en 2024.

Victor travaille au restaurant du personnel d'un hôpital.

**Eloïse Auffrey**, de Lille, **Simone Coudouel** et sa fille **Audrey Coudouel** présentent le F.A.L.C.

F.A.L.C. veut dire Facile à Lire et à Comprendre.

Le F.A.L.C. sert aux personnes en situation de handicap, mais aussi aux touristes étrangers, aux personnes âgées...

Audrey Coudouel est une personne avec trisomie. Elle relit et corrige ce qui est écrit en F.A.L.C.

Logements inclusifs :

C'est un immeuble ordinaire, où chacun a son logement. Certains locataires ont un handicap.

D'autres locataires n'ont pas de handicap.

L'idée est de mélanger des personnes différentes et d'accompagner ceux qui en ont besoin.

**Marie-Christine Arban** présente la résidence inclusive Cap soleil à Bourg en Bresse.

C'était une idée des parents. Un bailleur social a construit ce que voulaient les parents.

Un bailleur social est un organisme qui propose des logements pas trop chers.

**Nicolas Angel** est un salarié de ce bailleur. Il est heureux que ce projet fonctionne bien.

**Mélanie Millerand** présente l'appartement pédagogique de Dijon.

Des personnes avec handicap ont fait des stages dans cet appartement.

C'est pour apprendre à être autonome.

3 personnes avec trisomie 21 parlent de leur vie dans un logement ordinaire :

Elles s'occupent de leurs courses, de la cuisine, du ménage... En plus de leur travail.

-**Géraldine Guigard** habite avec son compagnon Mickaël dans une petite ville, à 25 km de ses parents.

-**Clémence Joneau** est locataire dans un village à cinq minutes à pied de ses parents. Elle joue du violon et nous avons été heureux de l'écouter.

-**Audrey Coudouel** habite à Lyon dans un logement à 10 minutes à pied de ses parents.

Travail :

il est important de se former, c'est-à-dire d'apprendre un métier.

**Delphine Curvat** raconte comment 8 jeunes avec trisomie se sont formés aux Sardières formés à Bourg-en-Bresse.

Tout ce que la personne sait faire est noté sur un livret.

**Caroline Lassauce** accompagne les personnes avec handicap pour trouver un emploi et le garder. Thierry Clément dit que les personnes avec trisomie peuvent être aidées par quelqu'un : c'est la compensation du handicap.

Des adultes avec trisomie parlent de leur emploi avec leurs collègues :

**Victor Arban** fait la plonge. Ses collègues disent qu'il est un rayon de soleil.

Maxime Basset participe au service à table des pompiers. Ses collègues le considèrent comme un autre.

**Joël Wlassewitch** travaille à la bibliothèque. Sa directrice dit qu'elle est heureuse d'avoir pris du temps pour l'aider à s'adapter.

Le duoday est un jour où une personne avec handicap peut aller découvrir un travail dans une entreprise. C'est un moyen de se faire connaître.

Leurs passions :

Quelques personnes avec trisomie 21 en parlent :

**Julien Faure** fait de la peinture et de la céramique. C'est sa passion et son métier.

**Victor Arban** chante « allumez le feu » et toute la salle chante avec lui !

**Elise Bénaud** prend des cours de chant depuis plusieurs années.

**Marion De Vesvrottes** est passionnée par le dessin et joue aussi du piano.

**Éric Stuit** est en 3ème au collège. Il fait du trombone, de la natation et du cheval...

Plus tard, **Edouard Pollet** voudrait être pompier, gendarme, cuistot...

**Mathis Moiraud** va à la piscine, joue du piano et fait du ski.

Depuis toute petite, **Clémence Joneau** a appris le violon.

Elle nous joue une belle musique. Sa maman l'accompagne à l'orgue.

## Hommage à Marie-Odile RETHORE

par Jacqueline London



**Marie-Odile RETHORE**, née le 11 juillet 1929 à Neuilly-sur-Seine, membre élue à l'Académie Nationale de Médecine en 1995 comme ne le furent que quelques femmes, Officier de la Légion d'honneur, Commandeur de l'ordre national du Mérite, membre d'honneur de T21RS en 2019, s'est éteinte à 93 ans dans un silence quasi-total.

Pendant plus de 60 ans, elle a consulté des personnes avec une déficience intellectuelle, en particulier la trisomie 21 à l'hôpital Trousseau puis à l'hôpital Necker, et à l'Institut Jérôme Lejeune créée en 1998 dont elle fut l'un des artisans et la première directrice médicale, entourée des Docteurs Clotilde Mircher et Aimé Ravel. Toute sa vie a été consacrée à ses milliers de patients qu'elle aimait profondément et considérait « comme des passeurs d'amour à qui il fallait donner de la dignité et toutes les aides possibles pour les faire grandir et dévoiler leurs talents et leurs richesses à leurs yeux, les nôtres et ceux de la société ».

A Paris, le professeur Raymond Turpin, est le chef de l'unité pédiatrique, dans laquelle Marthe Gautier et Jérôme Lejeune sont chefs de clinique ; il étudie les syndromes poly-malformatifs, notamment le *mongolisme*, comme on l'appelait encore à l'époque, caractérisé par un retard mental et des anomalies morphologiques. Il émet l'hypothèse d'une anomalie chromosomique. Après la présentation en 1955 au congrès de génétique par Joe Hin Tjio du dénombrement des chromosomes dans l'espèce humaine 22 autosomes + 2 chromosomes sexuels, le professeur Turpin suggère de compter le nombre de chromosomes chez les enfants atteints de *mongolisme*. Marthe Gauthier, s'attache à ce défi et compte 23 autosomes chez un petit mongolien.

La découverte du diagnostic, selon Marie-Odile Réthoré « permet de situer l'enfant dans un cadre connu et de proposer une prise en charge spécifique. Ceci est positif à condition de ne jamais oublier que chaque enfant est avant tout une personne qui, comme tout être biologique, est unique, irréductible à une moyenne. Il a, comme chacun d'entre nous, sa manière de manifester sa pathologie, de réagir aux traitements proposés ».

J'ai connu Marie Odile dès que nous avons fondé l'AFRT en 1990 mais ce n'est que quelques années plus tard que nous la sollicitons pour faire partie de notre conseil scientifique nouvellement créé. J'ai participé à plusieurs reprises à des colloques comme ceux de l'UNAPEI où elle intervenait.

C'était une dame d'une grande humilité et toujours tournée vers les autres pour leur donner tous les conseils possibles en particulier : « sa place, mais rien que sa place pour votre petit chérubin » !

Lorsque je lui demandais quel est son secret pour bien vieillir : « avoir des projets me répondit-elle !! ».

Suivant les bons conseils de Marie-Odile, l'AFRT a plusieurs projets : donner des soutiens financiers pour des projets de recherche et organiser les colloques à venir en particulier celui des JMT21-2024 qui se tiendra à Paris.

**Merci Marie-Odile pour tout ce que vous nous avez apporté !**

**Compte –rendu par Jacqueline London du colloque organisé par DéfiScience, filière Maladies rares du neurodéveloppement les 8-9 juin 2023 à Paris sur le thème :  
« La recherche au service des soins et de la qualité de vie des patients »**

Cette réunion a rassemblé une centaine de personnes sur les deux jours et a été très riche. Je n'en rapporterai ici que les éléments les plus marquants.

**Vincent Desportes**, Professeur et chercheur aux Hospices Civils de Lyon et responsable de la Filière DéfiScience dans le cadre des maladies rares, a tout d'abord fait un historique des recherches et des essais cliniques pour la maladie nommée X Fra ainsi que des recherches sur l'autisme. Il a mis en garde contre de faux espoirs rapportés trop vite par certains chercheurs et média en particulier sur les effets d'annonces récentes concernant la trisomie 21. L'historique des recherches fondamentales et des essais cliniques sur le X Fra montre à quel point il faut être prudent. En effet en ce qui concerne cette pathologie, après des études très sérieuses sur des modèles animaux et très prometteuses et toutes les phases positives des essais cliniques pratiquées il y a une dizaine d'années, deux essais cliniques grandeur nature ont montré que le médicament potentiel n'avait pas plus d'effet que le placebo !

**Aurore Curie**, neuropédiatre (Hospices Civils de Lyon) a fait un exposé plutôt méthodologique sur les différentes phases impliquées dans un essai clinique en particulier pour les personnes avec un trouble du développement intellectuel (TDI) : a) la phase 1 concerne les études précliniques en laboratoire sur des animaux ou des cellules pour aboutir à un composé potentiel b) la phase 2 concerne la phase de sécurité du composé sur des volontaires sains c) la phase 3 est la confirmation finale de sécurité et d'efficacité du composé qui doit en principe conduire à une demande et à l'obtention d'une AMM de l'office du médicament d) la phase 4 est la phase de sécurité après AMM et avant l'essai clinique proprement dit avec d'une part des contrôles de la population générale et d'autre part un placebo du composé. Un effet placebo a été constaté pour les personnes avec TDI en particulier celles ayant un QI élevé. De plus il y a un effet placebo de l'attente d'un traitement et la puissance statistique d'un résultat significatif ( $p < 0.05$ ) par rapport à un résultat non significatif ( $p > 0.05$ ) dépend aussi du nombre de patients inclus dans l'essai clinique. Deux alternatives méthodologiques existent : « SCEDS » qui est un schéma avec des cas uniques et l'analyse spécifique des data pour un petit nombre de cas inclus.

**Pérrine Charles**, professeur et généticienne à l'hôpital de la Salpêtrière à Paris dans le « Centre de référence déficience intellectuelle de cause rare ». Il a présenté un essai clinique où chaque patient était son propre contrôle avec trois nouveaux tests de type oculaires : eye-tracking (suivi oculaire), saccades oculaires et durée et nombre de fixation d'un objet (un œuf). 40 patients étaient inclus : 10 avec syndrome d'Angelman, 10 avec syndrome de Rett, 10 avec DI d'une autre étiologie et 10 contrôles. Les résultats sont en cours d'analyse.

**Plusieurs exposés ont été donnés sur :**

- le syndrome Prader-Willi qui est une pathologie à empreinte paternelle avec des anomalies des neurones ocytocinergiques,
- le syndrome de Dravet (Paris-Cité- Institut Imagine) dont l'incidence est de 1/40 000,
- le syndrome de Rett (incidence : 1/100 000) avec mutation du gène MECP2 situé sur le chromosome X entraînant sa perte de fonction essentiellement chez des femmes.
- les épilepsies qui sont présentes dans différents types de pathologie avec DI.

**Conclusion rapide : ce fut un colloque très riche  
la trisomie 21 devrait avoir aussi sa place !**

## Compte-rendu par Jacqueline London de la réunion GO-DS21 à Paris le 9 septembre 2023

GO-DS21 est un consortium de recherche regroupant 12 instituts de recherche et deux associations l'une EDSA européenne et l'autre T21RS internationale, concernées par la trisomie 21 sous la coordination scientifique du **Dr. Yann Héroult** de l'Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC) de Strasbourg. Ce consortium créé en juin 2020 a pour but de comprendre comment le surdosage de certains gènes du chromosome 21 entraîne soit directement soit indirectement et en liaison avec des facteurs environnementaux, des pathologies autres que la déficience intellectuelle, en particulier, l'obésité, le diabète, l'épilepsie, la fragmentation du sommeil. Ces autres pathologies sont présentes aussi dans la population générale mais avec une fréquence moindre et comprendre comment les facteurs intrinsèques et extrinsèques sous-tendent ces pathologies dans la trisomie 21 c'est mieux les comprendre dans la population générale et envisager des voies thérapeutiques pour tous.

La réunion du samedi 9 septembre avait pour but de rendre compte à certaines associations et fondations des travaux de la 5<sup>ème</sup> assemblée générale de GO-DS21 qui s'est tenue les deux jours précédents en particulier des recherches sur les relations entre obésité et déficience intellectuelle chez les personnes avec trisomie 21. Lors de cette réunion trois personnes représentaient AMIPI, deux la FJL, deux l'AFRT, une EDSA, quelques chercheurs travaillant soit avec MC. Potier, Y. Héroult et une personne de Londres ainsi que Damien Sanlaville responsable du PNDS, cytogénéticien et vice-président de trisomie 21 France et Rafael de la Torre et deux collaboratrices de Barcelone.

**Yann Héroult** de Strasbourg a d'abord donné un tableau général des comorbidités que présentent les personnes de moins de 45 avec trisomie 21 afin de mieux comprendre l'influence de certains gènes, des signatures épigénétiques afin de fournir de meilleures connaissances fondamentales pour concevoir de nouvelles interventions tant pharmacologiques que d'autres.

**Damien Sanlaville** de Lyon a ensuite présenté le PNDS (Plan National de dépistage en Santé) publié en 2020 par le ministère de la Santé contenant plus de 100 pages touchant les différents domaines tant médicaux que sociétaux. Un document synthétique de cinq pages a été préparé spécifiquement pour le médecin traitant donnant les principaux suivis recommandés en insistant sur l'obésité, le sommeil, la stéatose hépatique non alcoolique, la parodontie et l'activité physique pour stimuler la cognition. Il a précisé qu'il y a en France environ 400-500 naissances par an de bébés avec trisomie 21.

**Patt Clark** d'Irlande a ensuite lu un texte au nom d'EDSA en rappelant qu'EDSA a été créée par des scientifiques (Juan Perera, Jean Rondal, Sue Buckley, David Patterson). Il a souligné que les parents d'EDSA ne sont pas des scientifiques et attendent des solutions pour trouver une école, des loisirs, des lieux de vie et que les considérations de santé et de comportements sont très importantes pour ces familles. Il doit y avoir des interactions entre les chercheurs et EDSA et le présent projet de GO-DS21 doit être encouragé mais il a souligné que les parents doivent savoir ce qui est possible, faisable et ce qui en vaut la peine.

J'ai précisé que l'AFRT est l'un des membres d'EDSA et que EDSA organise chaque mois un webinar sur des sujets divers qui est traduit en plusieurs langues dont l'allemand, le croate, l'espagnol, le français et le turc.

**Rafael de la Torre** de Barcelone a ensuite présenté les travaux réalisés par LUMI aux USA et publiés dans « Frontiers in Pediatrics » en février 2023 donnant des éléments de bonne pratique pour éviter, le surpoids, le diabète de type II etc. Il a ensuite fait part d'une étude européenne et du rôle de certains médicaments comme la metformine pour contrôler le glucose impliqué dans le diabète de type 2. Les deux études soulignent l'importance de l'activité physique au moins 5 jours par semaine et la cuisson des aliments. Une discussion générale s'en est suivie sur des thèmes divers comme l'importance du travail pour réguler les comorbidités (travail de l'AMPI évoqué par Jean Marc Richard), le rôle des neuroleptiques donnés en trop grande quantité invoqué par Jean Marc Richard de l'AFRT.

Je suis intervenue sur « prévenir avant de guérir » en particulier au sujet de l'obésité en évoquant les activités physiques pratiquées très jeunes à Grenoble et du beau travail de Véronique Bricout en biochimie. J'ai aussi évoqué l'importance de l'outil iPS (cellules souches induites) pour mieux comprendre les variabilités entre personnes avec obésité ou pas et le rôle de certains gènes comme DYRK1A.

**Marie Claude Potier** a souligné, en conclusion, que beaucoup de recherches sont en cours sur les diverses questions posées et que ces recherches sont très encourageantes.

## Le chromosome d'amour

Dans un monde coloré, une étoile brille,  
Elle porte en elle une lumière qui scintille.  
La trisomie 21, une différence si belle,  
Un arc-en-ciel d'amour, une histoire éternelle.

Dans ses yeux si doux, un regard rempli de tendresse,  
Elle nous enseigne la vraie valeur de la richesse.  
Chaque sourire, chaque éclat de rire,  
Nous rappelle que l'amour ne peut que grandir.

Elle est unique, elle est spéciale,  
Une âme pure, un trésor sans égale.  
Sa différence, une force qui nous unit,  
Ensemble, nous avançons, main dans la main, infinis.

*Je vous offre ces quelques vers d'un livre comprenant 53 messages poétiques et Haïkus sur les handicaps que j'ai écrit et qui paraîtra aux éditions MAÏA Copyright Déposé SGDL.*

**Jacques Costils**

### **L'antenne Départementale des Yvelines (AFRT78) a tenu son Assemblée Générale le vendredi 25 août 2023**

Après présentation du rapport moral et des budgets, et de l'élection des membres du conseil d'administration, celui-ci a mis en place son bureau, composé de :

<b>Président</b>	<b>: Christian LECOCQ</b>
<b>Vice-présidente</b>	<b>: Valérie PELEGRIN</b>
<b>Trésorière</b>	<b>: Véronique COCHEREAU</b>
<b>Secrétaire</b>	<b>: Manon TRICHARD</b>
<b>Secrétaire-Adjoint</b>	<b>: Jacques COSTILS</b>
<b>Membre bénévole au CA</b>	<b>: Roger ABBACHE</b>

## **PROCHAINS RENDEZ-VOUS**

### **L'AFRT 78 organise :**

- **dimanche 10 décembre 2023** un après-midi loto à la Salle Gauguin lors du marché de Noël de la ville de Montigny-le-Bretonneux.

### **L'AFRT**

**organise le prochain colloque des JMT21-2024 à Paris sur le thème :**

**« Quelles interventions pour les divers aspects du vieillissement  
dans la trisomie21 »**

# Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21

## Conseil d'Administration

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

## Bureau

Président	Vice-président	Vice-présidente	
Jacques COSTILS	Jean-Louis FAURE	Jacqueline LONDON	
☎ 06.81.80.80.95	☎ 06.81.62.31.51	☎ 06.77.78.01.66	
<a href="mailto:Jacques0costils@hotmail.com">Jacques0costils@hotmail.com</a>	<a href="mailto:Jl-lucien.faure@wanadoo.fr">Jl-lucien.faure@wanadoo.fr</a>	<a href="mailto:london@univ-paris-diderot.fr">london@univ-paris-diderot.fr</a>	
Secrétaire général	Trésorier	Trésorière-Adjointe	
Manon TRICHARD	Christian LECOCQ	Claudette DAGUIN	
☎ 06.46.66.86.29	☎ 06.83.53.77.99	☎ 06.82.47.67.42	
<a href="mailto:Afrtassociation@gmail.com">Afrtassociation@gmail.com</a>	<a href="mailto:christian.lecocq8@sfr.fr">christian.lecocq8@sfr.fr</a>	<a href="mailto:c.daguin@wanadoo.fr">c.daguin@wanadoo.fr</a>	

## Conseil Scientifique

<b>Bernadette ALLINQUANT</b> Directeur de Recherche, spécialiste de la Maladie d'Alzheimer, Paris.	<b>Marc DEXPERT</b> Médecin retraité et parent	<b>Jean-Louis FAURE</b> Inspecteur Général honoraire de l'INSEE, Paris et parent	<b>Pierre GRESSENS</b> Neuropédiatre Hôpital Robert Debré, Université de Paris
<b>René JACOB-VESTLING</b> Médecin retraité, ancien directeur de DelosAPEI78	<b>Anne-Emmanuelle KRIEGER</b> Docteure en Psychologie, Toulouse	<b>Éric LEMONNIER</b> Médecin, Responsable du service de référence Autisme, CHU Limoges	<b>Jacqueline LONDON</b> Professeur Emérite Université de Paris, Paris
<b>Christophe MAGNAN</b> Professeur Biochimie, Université de Paris	<b>Catherine THIBault</b> Orthophoniste, Paris	<b>Michel TILL</b> Médecin responsable de la consultation Trisomie 21, Hôpital Saint Joseph, Lyon	<b>François VIALARD</b> Professeur Génétique, Université St Quentin en Yvelines (UVSQ)

*Afin que la recherche médicale avance pour la Trisomie 21  
comme pour les autres pathologies, adressez-nous votre soutien !*



**L'adhésion à l'AFRT 2023-2024 est de 40 €**

Université Paris-Cité - Case 7088 – 5 Rue Thomas MANN  
75205 PARIS Cedex 13 ; [afrt@univ-paris-diderot.fr](mailto:afrt@univ-paris-diderot.fr)

- Par chèque et par carte bancaire
- En ligne à <http://www.afrt.fr>

Dans tous les cas un reçu fiscal vous sera adressé par mail

**De plus l'AFRT est habilitée, étant reconnue d'Intérêt Général,  
à recevoir des dons au titre de l'IFI.**