



# Nouvelles du Chromosome 21

## Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21

Université Paris -Diderot, 2, place Jussieu, case 7088, 75251 PARIS Cedex 05  
Tél : 01 44 27 83 41, Mobile : 06 42 92 26 46, Fax : 01 44 27 83 38, Email :  
afrt@paris7.jussieu.fr

**N°16-Nov2007**

### Editorial

Mesdames, Messieurs,

Nous savons ce numéro 16 des « Nouvelles du Chromosome 21 » très attendu, mais l'organisation par l'AFRT des deux colloques en 2007, notre assemblée générale, la restructuration du Conseil d'administration et du Conseil scientifique, notre participation à trois colloques à l'étranger sur la trisomie 21 ont laissé trop peu de temps pour l'écriture. Vous trouverez dans ce numéro des comptes-rendus des deux colloques organisés par l'AFRT à Paris et à Meknès (Maroc) et quelques nouvelles brèves. Nous nous proposons dans le numéro à paraître au premier trimestre 2008 de faire un compte rendu exhaustif des trois colloques qui se sont tenus à l'étranger.

Comme vous le savez, la recherche avance avec votre soutien, puisque nous avons une recherche sur les problèmes de peau que présentent certaines personnes atteintes de trisomie 21 et pour lesquels aucun médicament actuellement sur le marché ne vient à bout. Merci aux cinquante personnes qui ont répondu au questionnaire élaboré dans le laboratoire de Mme London et envoyé à cet effet. Cette recherche est menée par Melle Aicha Cherfa de étudiante en thèse de l'Université Paris-Diderot. Nous avons également subventionné l'équipe du Dr. J. Adrien de l'Unité de recherche en neuropsychopharmacologie, hôpital Salpêtrière, Paris, pour mener une étude sur le sommeil dont vous trouverez un résumé succinct. Nous souhaiterions poursuivre cette collaboration.

Mais améliorer les aptitudes cognitives des personnes atteintes de la Trisomie 21 est, me semble-t-il, une attente de chaque parent que je suis. J'ai donc proposé à notre Présidente de demander à notre Conseil Scientifique que préside monsieur Jacques Borg, professeur en Biochimie au CHU de Saint Etienne de mettre en place les outils permettant d'élaborer un document sur les recherches en cours dans le monde et leurs perspectives.

Je sais que ces recherches avancent vite mais qu'elles prendront encore plusieurs années avant de pouvoir être appliquées efficacement à nos enfants et il nous faudra encore beaucoup d'argent.

Cela veut dire que votre contribution actuelle nous est très précieuse, mais peut-être pourriez-vous envisager aussi, de solliciter votre entreprise comme je l'ai fais moi-même avec des succès répétés au cours des années : mille cinq cents euros en 2005, cinq cent euros en 2006, mille euros en 2007 ; voici le résultat d'une démarche simple. Vous pourriez aussi solliciter vos proches sur votre lieu de travail ou monter des manifestations dans votre commune au profit de la Recherche sur la Trisomie 21. Pour ma part, j'organise le 5 avril 2008 à Montigny le Bretonneux en partenariat avec le Lions Club, la Ville et un traiteur, un Dîner spectacle ; en 2007 une telle soirée a rapporté 1200 euros reversés à notre association. J'ai été très touché lors de la semaine du handicap 2007 organisée par la ville de Montigny le Bretonneux de l'initiative suivante du Conseil Municipal des jeunes : il demandait aux personnes se rendant à cette manifestation d'apposer leurs mains sur un grand papier et prenaient en charge sur leur budget deux euros par main reproduite ; près de sept cent cinquante euros vont ainsi être reversés à notre association.

De telles actions, permettent également d'avoir des échanges avec la population, de se sentir soutenu, et de susciter un autre regard sur cette pathologie et sur les patients.

Voilà donc des pistes pour lesquelles je souhaite que vous vous engagiez. Vous pouvez me joindre sur le téléphone de l'Association au 06.42.92.26.46 ; nous sommes prêts à vous aider et vous soutenir dans cette démarche, prévenez-nous, ce sera un plaisir de nous joindre à vous.

Mesdames, Messieurs, parent comme vous, je suis sûr que notre association qui est maintenant connue bien au-delà de nos frontières apportera par ses projets en cours et ceux à venir, si nous en avons les moyens, une amélioration de la vie quotidienne de nos enfants. Tel est le vœu que je formule en cette fin d'année.

Je profite de cette lettre pour vous souhaiter à tous pleins de joies et de succès et surtout une très chaleureuse pensée pour nos et vos enfants atteints de trisomie 21.

Jacques Costils  
Secrétaire Général

## **Retenez dès à présent le 20 Mars 2008 à Lyon**

**Avec Reflet 21 et d'autres associations de la région Rhône-Alpes concernées par la trisomie 21, nous organisons à la mairie de Lyon : le rassemblement français de la Journée Mondiale de la Trisomie 21.**

La journée comprendra : des communications sur la recherche scientifique, des bilans sur la prise en charge (suivi médical scolarisation), des exposés sur la vie des associations, et un spectacle où les enfants atteints de trisomie 21 seront conviés avec leur famille.

Bientôt des détails sur ce site, et un formulaire d'inscription.

<http://www.reflet21.org/JT21.php>

# Comptes rendus des deux colloques organisés par l'AFRT en 2007



23 et 24 mars 2007

2<sup>ème</sup>  
Journée Mondiale  
de la Trisomie 21



**edsa**  
EUROPEAN  
DOWN SYNDROME  
ASSOCIATION

« **TRISOMIE 21 EN MOUVEMENT** »

**trisomie**  
FRANCE

Afin de célébrer le 21 mars 2006, journée mondiale de la trisomie 21, les associations françaises AFRT et Trisomie 21 France (membres de l'EDSA) ont organisé avec EDSA un premier colloque européen qui s'est déroulé au Muséum d'Histoire Naturelle à Paris. Ce colloque a permis à de nombreux intervenants de différents pays de présenter les dernières avancées européennes et de faire un état des lieux de la recherche dans leur domaine. Il a également permis d'initier de fructueux échanges entre chercheurs travaillant sur la trisomie 21, professionnels de la santé et parents.

Les échanges se sont multipliés autour de 4 axes : (1) compétences du petit enfant et thérapeutiques précoces, (2) comment réussir l'insertion scolaire et les apprentissages à la vie autonome, (3) l'âge adulte : pour être auteur de son projet de vie et (4) le présent et le futur des thérapeutiques. *Vous trouverez en page 13 un petit glossaire pour mieux comprendre le jargon des scientifiques.*

Lors de la première session «compétences du petit enfant et thérapeutiques précoces», le Pr. Alberto Rasore-Quartino (Italie) est intervenu sur le suivi médical des personnes porteuses d'une trisomie 21 en en présentant les principales phases, de la période prénatale à la sénescence. Les cinq autres interventions de cette demi-journée ont chacune abordé un aspect particulier du développement. Le Dr. Joan Murphy (Irlande) s'est centrée sur l'audition de ces enfants et adolescents. Rappelons que les déficits auditifs sont l'un des troubles les plus fréquents associés à la trisomie 21. Elle a notamment présenté une de ses études dont les résultats encouragent à mettre en œuvre une évaluation de l'audition combinant otoscopie (oreille externe), tympanométrie (oreille moyenne) et DPOAE (oreille interne). Cette méthodologie présente l'avantage d'être réalisable, rapide, non invasive, et bien tolérée par les patients. Un des handicaps mal encore identifié et secondaire aux troubles auditifs concerne le champ verbal. Sofia Macedo et Luisa Cotrim (Portugal) ont présenté un programme d'intervention pour l'acquisition de la lecture et de l'écriture des personnes porteuses d'une trisomie 21. Ce programme est appelé « Reading Program for the Training of Language Skills » (programme de lecture pour l'entraînement des compétences langagières) et peut être utilisé avec de jeunes enfants. Deux autres recherches ont porté sur le torticolis et les aspects ophtalmologiques, ainsi que sur la latéralité. Sur une étude de 760 patients atteints de trisomie 21, le Dr. Javier Puig Galy (Espagne) a relevé 9.86% de cas de torticolis entraînant fréquemment des troubles oculaires dus à la paresse du muscle oblique supérieur. Concernant la latéralité (main, pied, oreille et œil), les individus porteurs d'une trisomie 21 (étude du Pr. Michèle Carlier, Aix en Provence) sont plus fréquemment gauchers ou ambidextres que les individus tout-venant. Enfin, le Dr. Peter Lauteslager (Pays-Bas) a abordé le développement psychomoteur de ces enfants. Il a notamment présenté un modèle théorique permettant d'expliquer les problèmes du comportement moteur dans les activités quotidiennes. Il a également présenté un instrument de mesure de leurs capacités motrices -

« Basic motor skills of children with Down's syndrome » (BNS) - et une méthode de traitement de ces troubles.

Lors de la seconde session « Comment réussir l'insertion scolaire et les apprentissages à la vie autonome », le Pr. Bernadette Céleste (France) a abordé le thème de la construction de la personne porteuse d'une trisomie 21 en présentant les entraves à cette construction - et ce, dès les premiers jalons de l'enfance - ainsi que quelques pratiques mises en œuvre dans l'accompagnement psychologique des enfants et des familles. Concernant les capacités d'apprentissage de ces enfants, elles ont été abordées par trois chercheurs. Le Dr. Stéphanie Frenkel (France) a présenté les résultats d'un entraînement à l'utilisation d'une stratégie mnémotechnique ainsi que l'importance d'une action de remédiation métacognitive avec ces personnes. Le Pr. Sue Buckley (Royaume-Uni) a quant à elle fait l'état des connaissances sur le développement des compétences en langages écrits et parlés des enfants atteints de trisomie 21. L'utilisation de vidéos et de données récentes l'a amenée à présenter ses recommandations afin de maximiser le développement des compétences des personnes atteintes de Ts21. Sur ce thème, Fernando Ferreira et Teresa Condeço (Portugal) ont complété la présentation faite par Sofia Macedo et Luisa Cotrim en développant deux parties du programme d'intervention. Le programme « PreComunication » (PréCommunication) vise à favoriser les capacités de communication précoce. Le programme « Learn To Read to Support Language » (Apprendre à lire afin d'améliorer le langage) a pour objectif d'accroître surtout avec la lecture précoce les compétences discursives et langagières. Le thème de l'insertion scolaire a été traité par trois intervenants. En lien avec les aptitudes communicationnelles, le Pr. Etta Wilken (Allemagne) a montré l'importance de l'éducation inclusive - et de l'apprentissage du langage des signes - dans leur développement. L'enfant devient alors capable de poser des questions, de dire ce dont il désire et de prendre part aux décisions, aptitudes qui sont importantes tant à la maison qu'à l'école. La scolarisation des élèves en situation de handicap - et plus particulièrement ceux atteints de trisomie 21 - a été abordée d'un point de vue multiculturel d'une part par la présentation du système français par Jean Pannaneac'h (France) et d'autre part par la présentation du système Espagnol par Rosa Borbonés (Espagne).

La troisième session « l'âge adulte : auteur de son projet de vie » a débuté par l'exposé du Dr. Joan Murphy (Irlande) sur l'étude transversale de 394 jeunes atteints de trisomie 21 (mesures poids/taille/tour de tête et évaluation du développement pubertaire). La puberté nécessite des anticipations précoces, une information aux parents et à l'enfant ainsi qu'un support familial. Deux aspects affectifs du développement du jeune atteint de trisomie 21 et donc de son bien-être, ont été abordés par Carlo Baccichetti (Italie) - construction de l'estime de soi - ainsi que par Rivka Sneh (Israël) - le droit d'aimer avec la présentation le vendredi soir d'un film très émouvant bien que sans son par suite d'un problème technique relatant un mariage entre deux personnes atteintes de trisomie 21. L'accession à une vie autonome a été traitée sous différents aspects par six intervenants. Cora Halder (Allemagne) a insisté sur l'importance du réseau social pour la personne atteinte de trisomie 21 comme pour tout autre personne. Les activités de loisir ne doivent pas être négligées et l'investissement dans les activités de la communauté doit leur être permis. L'insertion professionnelle est également au cœur des préoccupations. Juan Perera (Espagne) a souligné l'importance pour ces personnes d'être considérées comme des travailleurs pouvant exercer un métier selon leur niveau maximal possible en fonction de leurs capacités, motivations, adaptations et performances. Véronique Lombal (France) a, à ce propos, présenté un dispositif d'insertion professionnelle en milieu ordinaire de travail ; ce dispositif étant envisagé comme un processus dynamique et évolutif qui est fondé sur les notions d'employabilité et de capacité. Enfin, nous avons pu apprécier d'un point de vue multiculturel les actions visant à promouvoir l'accès à une vie plus autonome de la personne atteinte de trisomie 21. En effet, nous avons pu découvrir ce qui est fait en Belgique (présentation du Dr. Marie-Claire Haelewyck), en Espagne par Pep Ruf qui a présenté le programme « Je vais à la maison » et en Italie par Carlotta Leonori.

La quatrième session « le présent et le futur des thérapeutiques » a débuté par la présentation du Dr. Paul Zubillaga (Espagne) sur la prévention de l'ostéoporose chez les

personnes atteintes de trisomie 21 et la nécessité de recueillir plus de données sur le sujet. Mieux connaître les effets de la présence de ce chromosome surnuméraire (en tout ou partie) afin de développer des interventions thérapeutiques efficaces pour ces personnes : tel aurait pu être le leitmotiv de cette session. Les anomalies auto-immunes ont été abordées par le Dr. Maria Sustrova (Slovaquie) qui a insisté sur l'évaluation régulière du taux d'anticorps des personnes atteintes d'une trisomie 21 afin de prévenir les troubles cliniques liés aux anomalies auto-immunes (diabète, allergie au gluten). Le Dr. Corrado Romano (Italie) a quant à lui a présenté les dernières données sur le métabolisme des composés mono-carbonés et l'hormone de croissance dans la trisomie 21. Par le biais de travaux menés sur des modèles animaux (souris transgéniques), les études présentées ont porté sur :

- L'analyse de la paraoxonase-I qui est une enzyme anti-oxydante et un marqueur de protection contre l'athérosclérose dans la trisomie 21 (présentation du Dr. Nathalie Janel, France),

- Les anomalies de la neurogénèse (développement des cellules du système nerveux : neurones, astrocytes, cellules gliales) et du cycle cellulaire dans le modèle murin de trisomie 16 partielle (souris TS65Dn) qui contient en 3 exemplaires 108 gènes de souris homologues aux gènes du bras long du chromosome 21 par le Dr. Elisabetta Ciani (Italie) ; l'étude visait à déterminer le degré de réduction de la neurogénèse lors des premières étapes du développement neurones fœtaux de ces souris et à en identifier les mécanismes sous-jacents. Ce type de travail est un prélude à une meilleure compréhension de la neurogénèse chez le fœtus humain.

- Le gène DYRK1A. Le Dr. Mariona Arbonés (Espagne) a présenté les effets de la surexpression de ce gène du chromosome 21 qui est impliqué dans le développement du système nerveux central. Le Pr. Jean-Maurice Delabar (France) a présenté une des pistes thérapeutiques qui a permis d'observer les changements phénotypiques induits par la surexpression de ce gène : le thé vert et plus particulièrement un de ses composants principaux, l'EGCG (epigallocatechin gallate).

- Alzheimer et démence. La surexpression du gène APP (Amyloid Precursor Protein) entraînerait une augmentation de la formation des plaques séniles et le Dr. Marie-Claude Potier a présenté les travaux réalisés dans son laboratoire à l'ESCPI, Paris, concernant la compréhension de l'une des conséquences physiologiques (la présence d'endosomes élargis) de la surexpression de l'APP.

Concernant un autre aspects de la relation entre trisomie 21 et Alzheimer, Antonia Coppus (Pays-Bas) a présenté une étude portant sur le rôle de l'allèle e4 de l'Apolipoprotéine E (APOE4), protéine impliquée dans le métabolisme du cholestérol. Elle a mis en évidence une augmentation de l'incidence de démence chez les personnes atteintes d'une trisomie 21 et porteuses de l'APOE4).

Le Dr. Isabel Hernandez (Espagne) a conclu sur l'importance d'un travail de standardisation de l'évaluation neuropsychologique de la démence qui devrait permettre de mieux évaluer les compétences cognitives des adultes atteintes de trisomie 21. Elle a également présenté les données obtenues avec le Donepezil qui apparaît être efficace dans le traitement des troubles cognitifs et comportementaux associés à la progression de la démence chez ces personnes.

Enfin, le colloque s'est terminé sur l'usage de techniques de pointe afin de faire progresser l'état des connaissances dans le domaine. Le Dr. Kenneth Moya (France) a présenté l'utilisation de la technique de siRNA afin d'éteindre « in vivo » dans le cerveau la trop grande expression du gène APP. Le Pr. Patrick Cozzone (France) a présenté l'importance de la spectroscopie de résonance magnétique (SRM) dans l'exploration métabolique des maladies du cerveau sans faire directement référence à la trisomie 21 mais en montrant ce que cette technique pourrait apporter dans une meilleure compréhension de la pathologie qui nous intéresse.

**Dr. Stéphanie Frenkel**

Université de Picardie Jules Verne, France  
avec la collaboration de J. London

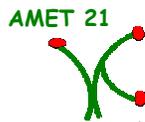
*Premier Colloque International à Meknès*  
**18-19 Mai 2007**

*Dans le cadre de l'Initiative Nationale pour le  
Développement Humain*

La Wilaya de la Région Meknès-Tafilalet



L'Université Moulay Ismail  
Faculté Des Sciences,  
MEKNÈS



L'Association Marocaine des Enfants  
Trisomiques 21, Meknès



L'Association Française pour la  
Recherche sur la Trisomie 21, Paris

**Organisent**

**Prise en charge de la personne porteuse d'une trisomie 21  
et perspectives thérapeutiques**

**Programme du colloque**

**18 Mai**

**La pathologie, le présent et le futur des thérapeutiques**

● **MATIN**

09h30-10h30: - Cérémonie d'ouverture et introduction au colloque

11h00-11h30: Dr. M. C. DE BLOIS, Hôpital Necker Enfants Malades, Paris, France : **Aspects médicaux tout au long de la vie**

11h30-12h00: Dr. S. CHAFAI ELALAOUI, Département de Génétique, Institut National d'Hygiène, Rabat, Maroc : **Aspects cytogénétiques et épidémiologiques**

12h00-12h30: Pr. P. ZUBILLAGA, Fondation Uliazpi, San Sebastian, Espagne **Ostéoporose**

● **APRES MIDI**

15h-15h30: Dr. L. ZNIBER, Cardio-pédiatre, Rabat, Maroc : **La prise en charge des cardiopathies**

15h30-16h30: Pr. J. MURPHY, Département de Pédiatrie, Université de Dublin, Irlande : **Déficits auditifs, croissance et puberté**

17h00-17h30: M<sup>elle</sup> A. CHERFA, Université Paris-Diderot, Paris, France : **Aspects dermatologiques**

17h30-18h00: Pr. J. LONDON (AFRT), France : **Outils pour mieux comprendre la pathologie et**

**19 Mai**

**Comment augmenter les fonctions cognitives**

● **MATIN**

09h00-09h30: Mr. B. BLACK, Down Syndrome Association United Kingdom, Royaume Uni : **Lecture précoce et langage parlé**

09h30-10h00: Pr. S. VICARI, Hôpital Pédiatrique d'Enfant Gesù de Rome, Italie : **Mémoire et apprentissage**

10h30-11h00: Mme S. CLUZEL, Vice Présidente de l'Association « Grandir à l'École », France : **L'insertion scolaire**

11h00-11h30: Pr. M. CUILLERET, Audiophonogiste Psychologue, Université Claude Bernard Lyon 1, France : **Estime de soi et aides tout au long de la vie**

**11h30-12h00:** M<sup>me</sup> C. DEFERIERE, Vice présidente de l'Association le 8<sup>ème</sup> jour asbl ; Bruxelles, Belgique  
**12h00-12h30:** M<sup>me</sup> H. VANDEPUT, *Administrateur déléguée, Association le 8<sup>ème</sup> jour asbl ; Bruxelles, Belgique* : **Apprentissage de la vie autonome : Loisirs, Sports et Logement**

● **APRES MIDI**

**15h00-15h30:** M<sup>lle</sup> M. NOBLE, *Directrice adjointe chargée de la pédiatrie, Association des Techniques Educatives d'Assistance Médiatrice, (TEAM), France*

**15h30-16h00 :** M<sup>lle</sup> M. BOUYAHYA, *Conseillère en Insertion Professionnelle, TEAM, France* : **Formation professionnelle et intégration**

## Compte rendu de ce Colloque



L'AMET 21 a été créée en mai 2005 et est présidée par le Pr. Abdelhak Serghini. En deux ans, cette association a été très active. Elle a notamment permis, grâce à de fréquentes réunions et un travail acharné et tout à fait remarquable de mettre en contact parents et professionnels de la santé et de créer deux classes spécialisées et une salle de kinésithérapie.

Ce colloque, très riche en échanges et fédérateur de nouvelles collaborations, s'est articulé autour des thèmes décrits si dessus.

L'espérance de vie des personnes atteintes de trisomie 21 a considérablement augmenté. Actuellement, 70% des enfants qui naissent avec une trisomie 21 ont une espérance de vie d'environ 65-70 ans. A l'origine de ce très grand progrès, des soins de la petite enfance de meilleure qualité et un dépistage précoce des malformations cardiaques. Dans ce contexte, le Dr. Marie-Christine De Blois (France) a insisté sur un suivi médical continu de ces personnes et en a présenté les principales caractéristiques. Le Dr. Chafai Elalaoui (Maroc) a présenté les aspects épidémiologiques et cytogénétiques ainsi que les principaux résultats de son étude portant sur 915 enfants atteints de trisomie 21. La deuxième intervention de la 1<sup>ère</sup> journée, a été donnée par le Dr. Paul Zubillaga (Espagne). Il a abordé l'ostéoporose et son lien avec la carence en vitamine D. Quant à Melle Aïcha Cherfa (France), elle a centré son intervention sur les anomalies cutanées qui sont très fréquentes chez ces patients, en visant notamment à en augmenter la connaissance épidémiologique (incidence et caractéristiques cliniques). Les deux principaux aspects abordés par le Dr. Joan Murphy (Irlande) ont été la présence et le dépistage des troubles auditifs, ainsi que la croissance et la puberté des enfants et adolescents atteints de trisomie 21. L'étude qu'elle a présentée a mis en évidence que sur 394 enfants et adolescents atteints de trisomie 21, 75% présentent des anomalies de l'appareil auditif. La majorité de ces anomalies touche l'oreille externe et l'oreille moyenne. Au sujet de la croissance, le risque de surpoids est à surveiller. En effet, si les résultats montrent que ces enfants et adolescents sont plus petits que la moyenne, ils ont un poids similaire à celui de la population générale. Enfin, concernant l'âge moyen de la survenue des premières règles (12.6 ans, extrêmes : 9 et 15 ans), il est plus précoce que pour la population générale. Enfin, le Pr. Jacqueline London (France) a terminer cette riche journée en présentant les principales avancées en matière de recherche sur la trisomie 21 en partant bien des différents aspects cliniques de ce syndrome.

**La 2<sup>ème</sup> journée « comment augmenter les fonctions cognitives »** a débuté par la présentation du Dr. Bob Black (Royaume-Uni) sur les stratégies spécifiques utilisées avec succès afin d'augmenter les capacités de l'enfant à développer ses compétences langagières et d'alphabetisation. Ces compétences

sont cruciales car elles augmentent les opportunités d'accès de ces personnes à des expériences d'éducation et de socialisation dans leur vie de tous les jours. Les recherches en neuropsychologie permettent une meilleure identification des différents profils cognitifs spécifiques à certains troubles d'apprentissage que présentent les enfants.



Le Pr. Stefano Vicari (Italie) a présenté les principaux résultats de ses travaux sur l'étude de la mémoire (mémoires à long terme et court terme) mettant ainsi en lumière les points forts et les points faibles des personnes atteintes de trisomie 21. Son exposé s'est terminé sur les données obtenues par ses recherches sur les procédures spécifiques d'intervention permettant d'améliorer la qualité de vie de ces personnes. Avant d'aborder la question de l'insertion, le Dr. Monique Cuilleret (France) a développé trois aspects : (1) les aspects de la construction identitaire, (2) la nécessité des suivis, aides et prises en charge aux différents âges de la vie et (3) le rôle du Professionnel et de ses limites face au devenir de « la Personne ». L'autonomie de l'enfant passe d'abord par l'autonomie des parents et leur acceptation de la séparation d'avec leur enfant. Mais aussi, elle dépend des moyens que la société met à sa disposition. L'association « Grandir à l'école » œuvre pour l'insertion scolaire de l'enfant et de l'adolescent atteints de trisomie 21 (présentation de Sophie Cluzel, France). L'association « Technique Educative Accompagnement et Médiation » (TEAM) œuvre pour l'insertion professionnelle de ces adultes en milieu ordinaire. Le dispositif alors mis en place à Rouen a été présenté par Magali Noble et Mériem Bouyahya (France). Elles ont rappelé l'importance d'avoir des exigences avec l'enfant ayant une trisomie 21 car elles les préparent pour leur future insertion en milieu professionnel. Enfin, l'association « Le 8ème jour » œuvre pour l'autonomie de ces adultes en leur permettant l'accès au logement. Mesdames Huguette Vandeput (maman de Pascal Duquenne, prix de l'interprétation à Cannes pour le film le 8ème Jour) et Clémentine Deferrière (Belgique) ont présenté les actions concrètes de cette association. Plusieurs « structures de vie » ont ainsi pu voir le jour avec l'aide de la municipalité de Bruxelles. Dans chacune d'entre elles, on retrouve des appartements où vivent de manière autonome et indépendante les bénéficiaires du projet, des espaces communs ouverts à tous les habitants de l'immeuble, des appartements pour des personnes valides qui ont accepté le principe de « solidarité active » (c'est-à-dire la responsabilité de prévenir en cas de problème majeur) comme mode de vie dans l'immeuble ainsi qu'une assistance professionnelle (à savoir : un service d'accompagnement, une responsable des jeunes et une assistante sociale).

Tous les participants ont été conduits à Meknes grâce aux membres de l'AMET21 qui n'ont pas compté leur temps pendant plusieurs jours en particulier le Président de AMET21, le Professeur Serghini, le vice Président Pr. Magid Atmani et le Pr. R. Chfaira et tous les autres. Les participants ont de plus été accueillis (nuitées et repas) gracieusement grâce à Madame Najat Aourid, Présidente d'Honneur de l'AMET21 21, et le Professeur M.Z. Benezdallah Président de l'Université Moulay-Ismaïl. Que toutes ces personnes grâce auxquelles nous souhaitons revenir à Meknès trouvent ici encore une fois tous nos plus vifs remerciements.

Nous avons pu aussi visiter cette magnifique ville de Mekhnès et pour certains d'entre nous même celle de Fez. Une magnifique soirée de clôture avec soirée typique marocaine (danses et plats typiques) a été offerte par le gouverneur de la ville en notre honneur.

Les conférenciers ont pu aussi visiter le centre d'éducation mis en place par l'association et ont pu s'émerveiller du travail accompli en seulement deux ans par des éducateurs tous bénévoles !! Nous avons pu voir que même des petits enfants atteints de trisomie 21 issus de famille en général sans moyen et souvent très isolée géographiquement ont pu aller au centre grâce à l'association et apprendre à lire et à chanter en trois langues : français, arabe vernaculaire et arabe littéraire!! C'est la preuve pour le monde entier que tout est possible si on le veut et si on s'en donne les moyens !!

La continuation de notre collaboration avec l'AMET21 se concrétise par une convention approuvée par les conseils d'administration des deux associations et qui sera très prochainement signée par les deux présidents.

**Dr. S. Frenkel**, Université de Picardie Jules Verne, France  
et la collaboration de J. London

## **INFORMATIONS DIVERSES**

### **1) SCOLARISATION des personnes en situation de handicap**

#### ***a) Colloque à Levallois, SAIS92, Octobre 2007***

<p><b>Colloque du 24 Octobre à Levallois : Scolarisation des collégiens Handicapés</b></p> <p>Vous trouverez ci-après les comptes rendus du Colloque qui a donné lieu à des échanges très riches et des engagements des partenaires du collège. Ces résumés reprennent les travaux par atelier.</p>  <p><a href="#">Atelier 1 : Coordination du projet pour le passage de l'élémentaire au collège</a></p> <p><a href="#">Atelier 2 : UPI : Fonctionnement et partenariat</a></p> <p><a href="#">Atelier 3 : Évaluations, adaptations : coordination des acteurs au service du projet de l'élève</a></p> <p><a href="#">Synthèse et engagements des partenaires: Éducation Nationale, Conseil Général des Hauts de Seine et SAIS92</a></p> <p>Témoignages autour du collège : <a href="#">Collégien Handicapé en classe de troisième</a> <a href="#">Témoignage d'une expérience en UPI</a></p> <p>Bonne lecture à tous et un grand merci à tous les participants. Sophie Cluzel</p>	<p><b>■ Edito</b></p> <p>Le colloque organisé par SAIS92, le Mercredi 24 octobre, à la Mairie de Levallois, a été l'occasion de nombreux échanges et engagements de tous les partenaires.</p> <p>Le maître mot de ce colloque a été le besoin d'informer et de s'informer mutuellement sur les besoins de nos enfants, les structures existantes, les solutions apportées par les uns et les autres.</p> <p>Nous voyons bien que des moyens nouveaux apparaissent que des dispositifs se créent mais que la mise en réseau des compétences et les croisements des regards restent encore difficiles.</p> <p>Nous vous proposons un compte rendu des 3 ateliers qui ont été simultanés et une synthèse sur les engagements pris et sur les bonnes pratiques à modéliser.</p> <p>Nous tenons à remercier tous les acteurs présents et surtout la mairie de Levallois Perret qui nous a mis à disposition toute la logistique. Un grand merci aussi à tous les représentants de l'Éducation Nationale qui se sont largement investis dans la préparation des ateliers et à Mr Michellet, l'inspecteur d'Académie qui s'est engagé sur des propositions concrètes. Le conseil général a lui aussi renouvelé sa position à nos côtés et son implication réelle. Mr Juvin vice Président en charge du Handicap et Mme Balkany en charge des affaires scolaires ont affirmé leurs engagements. Et enfin je tiens à remercier tous les membres du collectif qui par leur action et leur présence ont su montrer notre force : un collectif qui aborde le handicap dans sa diversité.</p>
--	--

#### ***b) « Comment réaliser un projet global pour une meilleure scolarisation d'un enfant atteint de trisomie 21 à l'école de son quartier »***

La réussite passe par le partage du projet entre la famille qui est le moteur et le 1er éducateur, l'école, collège ou lycée et les thérapeutes.

Donc par l'élaboration ensemble du Projet Personnalisé de Scolarisation : PPS

Une fois que l'on a dit cela on s'aperçoit vite sur le terrain de la difficulté pour nos enfants d'élaborer ces projets croisés car le partage entre professionnels et le croisement des regards pour une meilleure synergie des moyens à mettre en oeuvre est difficile.

Difficile car culturellement en France on n'a pas l'habitude de se parler et d'échanger entre médico social et éducation Nationale et les parents sont rarement inclus dans ces discussions.

Comment faire sauter ces verrous ?

Faire rentrer le soin dans les établissements scolaires :

Avantages : allègement des emplois du temps des enfants

Echanges facilités entre enseignants et rééducateurs

Inconvénients : les parents sont coupés des rééducations et des échanges avec les thérapeutes et mêmes ne peuvent plus participer aux rééducations.

Afin de contourner cette perte d'échange parents rééducateurs il faut régulièrement l'ensemble de l'équipe au centre de soins ;

Mettre en place d'un cahier de liaison que l'enfant amène aux thérapeutes et qu'il ramène à la maison en fin de semaine.

Aujourd'hui l'enfant se sent stigmatisé quand il sort de la classe pour aller en orthophonie au autre car c'est encore une solution trop unique et parcellaire MAIS avec la généralisation de ces prises en charge ce sentiment devrait cesser.

Comment : Créer des vrais Sessad au service du projet si possible dans les établissements scolaires. Faire en sorte qu'ils deviennent des vrais centres de ressources pluri disciplinaires avec en leur sein des enseignants spécialisés qui peuvent mettre leur connaissances au service de l'équipe enseignante pour les adaptations car nous voyons bien que l'Education Nationale ne peut pas rapidement mettre en place les formations que ce soit en formation initiale, continue ou celle des AVS.

Faire cesser cette dichotomie Education Nationale/Médico- social

Modifier la culture actuelle d'exclusion de la famille comme incapable d'entendre tout ce qui se dit sur son enfant. Cesser cette toute puissance des « professionnels » en rappelant que nous, parents qui pourtant n'avons pas eu « le mode d'emploi » pour nos enfants trisomiques sommes ceux qui connaissons le mieux leur mode de fonctionnement et nous voulons être moteur dans ce projet et sommes les pilotes de ce projet.

Ces Sessad seraient aussi à même de travailler l'insertion professionnelle à partir des 14- 16 ans du jeune en s'appuyant sur les dispositifs de droit commun existant.

Ceci est vrai pour la scolarisation individuelle ou collective (CLIS ou UPI) à partir du moment où les dispositifs collectifs ne fonctionnent pas en vase clos sans aucune ouverture sur le reste de l'établissement car c'est le cas, notamment en UPI comment travailler sur un projet d'insertion professionnelle si le jeune a toujours été cocooné dans une classe à 10 sans se confronter au reste des groupes classes.

Là aussi, le travail partenarial : Auxiliaire de Vie Scolaire / Sessad doit faciliter la mise en place du projet dans l'établissement.

Ces réflexions sont issues de mon expérience personnelle autour du projet de ma fille Julia Trisomique, bientôt 12 ans qui suit sa scolarisation à son école de quartier et qui va rentrer au collège, suivie depuis peu par un Sessad (après des suivis libéraux bien certes mais éclatés géographiquement et pas coordonnés) avec lequel nous travaillons en collaboration complète au service du projet de Julia.

Un Projet qui je le rappelle n'est toujours que le meilleur compromis entre proximité, implication de l'équipe enseignante qui fait un travail remarquable avec très peu de moyens à leur disposition.

Eternel compromis entre l'apprentissage indispensable en milieu ordinaire pour sa construction identitaire, ses repérages de quartier, son autonomie et la pédagogie spécialisée absente malheureusement ou bricolée avec les moyens du bord et c'est cela qu'il faut changer.

Nos enfants trisomiques ont droits à l'école du quartier mais ils ont droits aussi, ainsi que les équipes enseignantes les scolarisant, à la mise en réseau des outils et connaissances des spécialistes au service de leur projet.

Et de mon expérience depuis 8 ans en tant que fondatrice d'un collectif pour l'accompagnement scolaire des élèves handicapés dans le 92

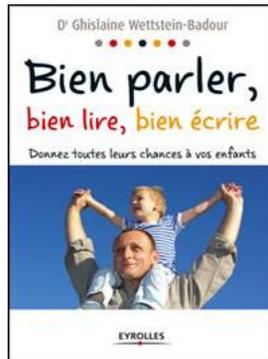
## 2) Méthode FRANSYA : « POUR BIEN APPRENDRE À LIRE ET À ÉCRIRE AUX ENFANTS »

Vous avez bien voulu me faire confiance en publiant dans votre association et/ou sur votre site Web certains de mes travaux, ou encore en me donnant la parole pour une conférence, lors de la journée de la trisomie 21 en 2006. Vous avez ainsi contribué à donner une certaine notoriété à mes ouvrages et notamment à la méthode FRANSYA : « POUR BIEN APPRENDRE À LIRE ET À ÉCRIRE AUX ENFANTS – nouvelle méthode alphabétique et plurisensorielle » que j'ai créée en 1996. Permettez-moi de vous en remercier.

Comme vous le savez, le cahier des charges de celle-ci repose sur les résultats des travaux de recherche appliquée que je mène depuis 20 ans. À ce sujet, je me félicite d'avoir trouvé enfin, dans la communauté scientifique, un renfort de poids en la personne de Monsieur Stanislas Dehaene, professeur au Collège de France, titulaire de la chaire de psychologie cognitive expérimentale et membre de l'académie des sciences. Les conclusions théoriques et pratiques de son ouvrage remarquable qu'il vient de publier en août 2007, Les neurones de la lecture (1) sont strictement conformes à celles que j'ai exposées dans mes études (voir : <http://cerveau-et-lecture.blogspot.com>) et que j'ai mises en œuvre dans ma méthode dont l'expérimentation depuis onze ans, tant en individuel qu'en collectif, confirme clairement la pertinence (voir les témoignages et les bilans sur : <http://methode-de-lecture-fransya.blogspot.com> ; je sais que les statisticiens m'opposeraient leur trop petit nombre : qu'ils m'offrent une évaluation sur un échantillon de population significatif, je relève le défi !)

À mes yeux, le principal intérêt de cette pédagogie qui respecte les exigences du fonctionnement cérébral, est de permettre, outre l'acquisition solide des techniques de la lecture et de l'écriture, une structuration efficace des circuits cérébraux du langage qui favorise le développement de la pensée conceptuelle et du potentiel intellectuel de chaque enfant. (J'ai pu constater de façon récurrente des améliorations de 10 à 15 points de QI au test de Wechsler après emploi de la méthode.)

Proposée jusqu'ici de manière artisanale, elle va désormais être éditée par les Éditions Eyrolles (comme l'est mon guide Bien parler, bien lire, bien écrire. Donnez toutes leurs chances à vos enfants, qui en est à sa 6e réédition), élargissant ainsi ses possibilités de diffusion limitées jusqu'à présent à celles de Fransya (notre petite entreprise familiale qui, bien entendu, en poursuivra la distribution ainsi que celle des méthodes d'orthographe qu'elle continuera à éditer). Pour être en cohérence avec mon guide évoqué ci-dessus le titre de la méthode deviendra :



***Des initiatives qui devraient se multiplier pour célébrer en France la  
journée mondiale de la Trisomie en 2008 et soutenir la recherche***

***A Lyon, la 20 mars 2008 à la mairie de Lyon***

***A Montigny le Bretonneux, 5 Avril 2008, dîner spectacle en partenariat avec le Lyon-club***

***Toutes vos initiatives seront les bienvenues***

### 3) Une INITIATIVE INTERESSANTE qui peut être utile à d'autres

Un de nos trois fils, âgé de vingt ans, est porteur de trisomie 21. Mon épouse et moi-même, aidés de professionnels compétents, l'avons fait bénéficier, dans son plus jeune âge, d'une éducation précoce.

Puis il a effectué toute sa scolarité en milieu ordinaire, en ayant en plus un soutien scolaire à la maison. Mon épouse, Ingénieur, a mis fin à son activité professionnelle pour se consacrer à son éducation et son soutien scolaire.

Après avoir obtenu le Brevet des collèges en 2004, puis le BEP Vente action Marchande en juin 2006, notre fils présentera le BAC Professionnel Services Accueil en juin 2008.

Mon épouse Nicole Lacroix a rédigé un ouvrage, " Sa place est dans la vie" (éditions Josette Lyon, 19 rue Saint Séverin, 75005 Paris), en témoignage de notre parcours. Ce veut être un message d'espoir.

Mon épouse et moi-même avons acquis une expérience riche et concrète en matière d'apprentissage et pensons qu'elle peut être utile pour des parents souhaitant accompagner le développement de leur enfant dès le plus jeune âge. En effet, souvent, les parents se trouvent démunis et ne savent pas comment agir efficacement au quotidien, en complément au soutien apporté à leur enfant par les professionnels.

Une information sur certaines méthodes, venant de parents les ayant pratiquées tout au long du parcours difficile qui a permis le maintien en milieu ordinaire d'un enfant atteint de trisomie 21, peut être de nature à intéresser les parents qui ont le même projet pour leur enfant.

Désireux de promouvoir de façon active et concrète des méthodes favorisant l'apprentissage pour aider les enfants ayant des difficultés dans ce domaine, ainsi que leurs parents, nous avons créé, à plusieurs amis, l'association « Comment tu sais ? ».

Elle propose

- des ateliers destinés aux parents désirant aider un jeune enfant,
- des rencontres individuelles avec des parents qui souhaitent une information personnalisée
- des conférences sur le thème de l'apprentissage

L'association

**COMMENT TU SAIS ?**

propose

des ateliers pour les parents désirant  
aider un jeune enfant.

des conférences sur le thème de  
l'apprentissage.

des rencontres individuelles

*membre de FIP réseau ADA  
Fédération Inter Professionnelle  
Réseau  
Aides aux Difficultés d'Apprentissage*

**Comment tu sais ? est une association loi 1901**

Tel : 06 74 95 01 38 ; Email :  
commenttusais@gmail.com

<http://www.commenttusais.org>

**COMMENT TU SAIS ?**

Est une association, loi 1901,  
ayant pour but la promotion de méthodes  
favorisant l'apprentissage.

tel : 06 74 95 01 38

email : [commenttusais@gmail.com](mailto:commenttusais@gmail.com)

site web <http://www.commenttusais.org>

#### **4) Trisomie 21 et Adoption : Visite chez les ALLINGRIN à MONTJOIE :**

**Madame London et Madame Boissard membre de l'AFRT ont rendu visite aux Allingrin. Voici un petit compte rendu.**

##### **Une réalisation hors du commun,**

François Jaguelin et son épouse Marie sont actuellement parents de 9 enfants; ils habitent une vaste propriété au sud de la Flèche dans le Maine et Loire et sont propriétaires du golf de Montjoie que leur fille exploite. Cette information serait assez banale si elle ne cachait la vie hors du commun de ce couple: sur les neufs enfants actuels (ils en ont adoptés treize), six sont trisomiques, adoptés à la naissance et ont entre 17 et 29 ans. De plus ils ont fondé une association "Emmanuel SOS Adoption" qui place dans des familles des enfants abandonnés porteur de maladies génétiques; ces enfants viennent de France ou de l'étranger, sur 1700, 500 sont trisomiques, tous sont adoptés, nés sous X ou sont confiés directement par leurs parents.

Les Allingrin souhaitaient mieux connaître l'AFRT et Jacqueline London ce qui a justifié les quelques heures passées auprès d'eux.

Une chose frappe avant tout: l'expérience unique de ce couple; des centaines de bébés abandonnés sont passés dans leurs mains, parmi eux de nombreux trisomiques. Il a fallu s'adapter à chacun, l'accueillir à la sortie de la maternité, parfois très gravement malade, lui faire confiance malgré son handicap, le confier à des familles en expliquant comment s'y prendre, mettre au point une scolarité sur place pour leurs enfants et maintenant que ces enfants sont adultes, créer des occupations. Il faut savoir aussi que les familles adoptantes ont à leur disposition une maison, style gîte rural de luxe où tout est fourni, qui permet dans le calme pour les parents adoptant et leurs enfants de connaître le bébé et ses habitudes. Que de gestes, d'observations, de réflexions, d'attitudes ont été mis au point par ce couple : une encyclopédie qui mériterait d'être écrite!

Les journées de la famille Jaguelin sont réglés: les tâches distribuées en fonction des capacités de chacun; le matin après le petit déjeuner, on va dans "les chalets" pour entretenir ou améliorer ses connaissances puis déjeuner à la cantine sur place et l'après-midi, activités occupationnelles: aide à l'entretien du golf, pâtisserie ou cuisine enfin retour à la maison vers 16h30 dans la grande chaumière bourgeoise et chaleureuse où chacun à sa chambre; dîner en famille bref une vie de famille que certains diraient "à l'ancienne" où les enfants sont toujours les "petits" : petits par la taille et petits par leurs capacités, qu'ils faut donc protéger mais avec un cœur et une foi énorme.

QU'attendaient-ils de L'AFRT? Les contacts ont été très francs de part et d'autre. Une approche plus formelle de leurs connaissances, le point sur les recherches en cours dont Jacqueline London a donné un aperçu aussi exhaustif possible, un besoin aussi d'offrir aux familles adoptantes un éventail plus larges de possibilités et de réflexions.

On peut se poser des questions: ce lieu est un peu une bulle hors de la société, est-ce souhaitable pour les trisomiques dans la société actuelle ? Ce couple n'est plus jeune et même si les autres enfants sont sur place, quel sera l'avenir des enfants trisomiques ? Ne soyons pas rabat-joie, le lieu s'appelle Montjoie.

**B. BOISSARD.**

##### **Perspectives**

Une expérience magnifique qui devrait donner à tous l'envie de se battre pour la science décuple encore les forces de ceux qui animés d'une foi exemplaire en la personne ont réalisé le bonheur de leurs enfants adoptés car laissés pour compte puisque leurs parents biologiques n'avaient pas été informés par les personnes compétentes que la trisomie 21 n'est pas une catastrophe mais seulement une épreuve de la vie qu'il est possible mais non obligatoire bien sûr d'affronter avec le plus de connaissances possible sur le plan scientifique et médical. Demain ne sera plus comme hier si la science et la médecine aidée par vous font les progrès qui s'imposent pour une meilleure éthique conjointe de la vie et de la science. Tout n'est pas joué à la naissance, qu'on se la dise ! Et demain sera plein d'heureux progrès pour le bonheur et l'autonomie sur tous les plans de ces personnes qui sont juste un peu différents de nous à cause d'un chromosome en trop dont très vraisemblablement seul un petit nombre de gènes rend compte de la pathophysiologie et permet donc d'espérer sérieusement en l'avenir.

## Rapports sur les soutiens à la recherche donnés par l'AFRT

### A) Travail de thèse sur la peau par Melle A. Cherfa

En 2006, nous avons entrepris des recherches concernant les problèmes cutanés chez les personnes atteintes de la trisomie 21. Nous avons commencé nos travaux par l'étude d'articles et de revues scientifiques sur ce sujet et nous nous sommes aperçus très vite du manque de données scientifiques. En effet nous avons remarqué qu'il y avait plus d'études de cas isolés que d'études épidémiologiques. Dans un premier temps, une synthèse de données scientifiques sur les problèmes cutanés chez les personnes atteints de trisomie 21 a été effectuée et ceci a été publié dans le numéro 14 novembre 2005 des « Nouvelles du Chromosome 21. Grâce aux conseils du Professeur Christine Bodemer-Skandalis, à l'hôpital Necker (centre de référence en dermatologie), nous avons réalisé un questionnaire permettant de mieux connaître les problèmes cutanés et capillaires que rencontrent les patients atteints de trisomie 21. Les résultats des 40 premiers questionnaires remplis en France montrent qu'ils correspondent assez bien aux rares études effectuées en Italie ou aux Etat Unis. Nous souhaiterions avoir beaucoup plus de réponses. Vous pouvez nous demander le questionnaire ou le télécharger sur notre site internet : <http://diderot.jussieu.fr/afrt>. C'est important pour pouvoir publier cette étude, première du genre. Merci pour votre collaboration.

En parallèle, nous avons effectué une étude de la peau sur différents modèles animaux de la trisomie 21. Nous avons commencé nos travaux par la caractérisation de la morphologie cutanée sur la lignée surexprimant la SOD-1 qui est une enzyme liée au stress oxydant et qui a longtemps été considérée comme un gène candidat pour expliquer de nombreux traits de la trisomie 21 en particulier le vieillissement. Nous avons montré que la peau de ces souris présente une modification de structure avec épaissement du derme. Nous avons d'autre part montré une diminution de l'activité enzymatique de la NAT-1 (N-acetyltransférase) d'une enzyme qui sert à se défendre contre les agents toxiques de l'environnement (xénobiotiques). Nous avons aussi montré une diminution des activités du protéasome 20S qui est un complexe multienzymatique servant dans l'élimination de protéines oxydées.

Durant ces 2 ans nous avons eu la chance de participer à deux congrès internationaux nous permettant de présenter nos travaux préliminaires.

Lors du Premier Colloque International sur la Trisomie 21, à Meknès, en mai 2007 nous avons donné une communication orale en français.

Du 28 septembre au 1 octobre 2007, à Washington, lors du congrès intitulé "Expert Workshop on the Biology of chromosome 21 genes", nous avons exposé nos résultats scientifiques sous forme d'une affiche et d'une présentation orale.

### B) Rapport de J. London et J. Adrien sur le travail sur le sommeil

Le conseil d'Administration de l'AFRT m'avait chargée d'organiser les recherches sur le sommeil avec une partie de recherche clinique et une partie de recherche plus fondamentale en utilisant des souris surexprimant des gènes du chromosome 21.

J'ai donc pris contact avec le Dr. J. ADRIEN (UMR677Inserm/UPMC, Hôpital de la Salpêtrière, Paris) et par son intermédiaire j'ai été en contact avec le Dr. Royan-Parola Responsable du réseau Morphée et prête à lancer une étude clinique concernant les problèmes de sommeil chez les patients atteints de trisomie 21. Malheureusement, aucune famille ne s'est présentée. J'ai pourtant pu me rendre compte de la qualité de la clinique de sommeil à l'hôpital Antoine Bécère à Clamart. Alors n'hésitez pas, cet examen qui dure une nuit peut apporter des résultats intéressants pouvant améliorer la qualité de vie des patients.

Sur le plan de la recherche fondamentale, le travail a été réalisé dans le laboratoire du Dr. J. Adrien auquel l'AFRT a donné une subvention conséquente. Deux étudiantes en stage post-doctoral (l'une du laboratoire de Mme London et l'autre de Mme Adrien) ont tout d'abord confirmé les résultats déjà publiés par J. London en collaboration avec le laboratoire de N. Sarda à Lyon (laboratoire qui a fermé) sur les caractéristiques du sommeil des souris transgéniques pour la SOD1 et essayé d'en comprendre les causes biochimiques.

En complément un travail de caractérisation du sommeil sur un modèle de souris plus complexe (souris trisomiques 16 partielles Ts1Cje portant en 3 exemplaires 86 gènes du chromosome 16 de souris analogues au chromosome 21 humain). Les résultats de cette dernière étude sont en cours d'analyse.

L'ensemble de ce travail fera l'objet d'une continuation de subvention de la part de l'AFRT et devrait déboucher sur une demande de subvention à l'ANR (Agence Nationale de la Recherche)

### **PETIT GLOSSAIRE**

Pour déchiffrer le jargon des scientifiques et des généticiens

Chaque cellule possède 46 chromosomes hérités en deux lots de chacun de nos parents. Chaque parent transmet 22 chromosomes (1 à 22) appelés autosomes et deux chromosomes sexuels (XX ou XY). Ces chromosomes contiennent de l'ADN qui constitue un message formé d'une succession de 4 bases A, T, C et G et contient les messages de notre hérédité. Les gènes sont constitués d'ADN et ce message d'ADN est traduit tout d'abord en ARNm qui va être transformé en un message en acides aminés qui sont les constituants des protéines. Toutes les cellules contiennent le même ADN mais les ARNm et les protéines sont pour en général assez spécifiques d'un tissu ou d'un type cellulaire donné.

Enzyme anti-oxydante : enzyme qui sert à se protéger contre les espèces radicalaires

### **Quelques belles phrases dites par deux scientifiques et qui s'appliquent si bien à la trisomie 21**

**Le diagnostic ne peut être confondu avec le pronostic car celui sera démenti par les faits**

Le poids de l'idéologie dans la science est très grand : ce n'est pas parce que des gènes sont mutés ou que des gènes sont en trop chez tel ou tel individu que le pronostic est déterminé. Ce que la personne sera est la combinaison entre ses caractères génétiques et la façon tout à fait spécifique par laquelle ses gènes s'expriment ; cela dépend de très nombreux facteurs innés et acquis mais aussi par la façon dont la personne se perçoit et le regard qu'elle veut donner aux autres d'elle-même.

**Il y a injonction de réparation par la médecine et la science mais à l'aune de la prudence**

## Le Conseil d'Administration de l'AFRT

Jacques BORG  
Christiane BOUABDALLAH  
Jacques COSTILS  
Marie Christine DE BLOIS  
Charles DE RAPHAELIS SOISSAN  
Marc DEXPERT

Agnès DUGUET  
Jacqueline LONDON  
Christian MARQUER  
Martial PASCAL  
Luc STUIT  
Philippe DE VISMES

## Le Conseil scientifique de l'AFRT

### NOM

### SPECIALITE

Monsieur J. Borg  
Madame MC De Blois

Professeur: Médecine, Biochimie médicale, St Etienne  
Praticien Hospitalier: Cytogénéticienne, consultante en trisomie 21 depuis 30ans, Hôpital Necker, Paris

Monsieur A. Delacourte  
Monsieur B. Dutrillaux  
Monsieur P. Garnier  
Madame Guéant-Rodriguez  
Monsieur M.Pascal  
Mademoiselle Réthoré

Directeur de Recherche: Neurologie (Maladie d'Alzheimer), Lille  
Directeur de Recherche: Cytogénétique et cancers, Paris  
Pr., Pédiatrie et hormones, Grenoble  
Maître de conférence: Cardiologie et recherche, CHU Nancy  
Maître de conférence: Médecine et Biochimie, Paris  
Professeur, Académie de Médecine et Centre médical Jérôme Lejeune, Paris

Monsieur PM Sinet  
Monsieur L. STUIT

Directeur de Recherche: Médecine, Recherche: Neurologie, Paris  
Médecin et parent, Limoges

Une réunion du Conseil Scientifique aura lieu début de l'année 2008

## Le bureau de l'AFRT

### Présidente

**Mme J. LONDON**  
6 rue César Franck,  
75015 Paris  
tel : 01 44 27 83 41  
E mail : [london@paris7.jussieu.fr](mailto:london@paris7.jussieu.fr)

### Secrétaire général

**M.J. COSTILS**  
9 allée des Romarins  
78180 MONTIGNY LE BRETONNEUX  
tel : 06 81 80 80 95 / 06.42.92.26.46  
E mail: [jacques0costils@hotmail.com](mailto:jacques0costils@hotmail.com)

### Trésorier

**C. BOUABDALLAH**  
10 allée des boutons d'or  
78180 MONTIGNY LE BRETONNEUX  
tel : 06 15 34 22 91  
E mail : [c.bouabdallah@free.fr](mailto:c.bouabdallah@free.fr)

**Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 (AFRT) : Université Paris 7 Denis-Diderot, 2 Place Jussieu, case 7088, 75251 Paris cedex 05**  
[afrt@paris7.jussieu.fr](mailto:afrt@paris7.jussieu.fr); Site Web : <http://www.diderot.jussieu.fr/afrt>

## Bulletin d'adhésion

Je souhaite adhérer à l'association et règle le montant annuel de la cotisation qui s'élève à 30 €.

Je souhaite être donateur et vous verse la somme de :

60 €.  100 €.  150 €  Autre.

*Veillez envoyer vos dons ou votre cotisation, en libellant votre chèque à l'ordre de l'AFRT à l'adresse suivante.*

**A.F.R.T., Université Paris 7 Denis Diderot, 2 place Jussieu, case 7088, 75251 PARIS Cedex 05**

*Un reçu de déduction fiscale vous sera ensuite adressé.*

Nom.....Prénom.....

Adresse.....

Tél. ....Mail.....