

3

ÉVÈNEMENT

"Je ne suis pas un risque,
je suis un frère, un fils, un ami"

Mars 2016 - N°97 - 1€

6

CONSULTATION

L'expertise et l'excellence

9


ACTUALITÉ

Succès des soirées ciné-débat
sur Jérôme Lejeune

la lettre

de la Fondation Jérôme Lejeune

CHERCHER - SOIGNER - DÉFENDRE



“ Tour de passe-passe
contre l'embryon ”

Éditorial de Jean-Marie Le Méné,
en page 2



L'éditorial

de Jean-Marie Le Méné,

Président de la Fondation Jérôme Lejeune - Twitter : @jmlemene

Le gouvernement vient de réussir une manœuvre assez inquiétante s'agissant de l'embryon humain. Mais la Fondation Jérôme Lejeune, qui assure une veille bioéthique quotidienne, s'en est aperçue et a réagi.

Il y a un an, par décret du 11 février 2015, était créé un nouveau régime de recherche sur l'embryon. Ce décret précisait que, dans le cadre d'une procréation médicalement assistée (PMA), une recherche pouvait être menée sur les gamètes destinés à constituer un embryon ou sur l'embryon in vitro avant son transfert à des fins de gestation. C'était méconnaître que ces dispositions, hautement contestables, permettaient de créer des embryons pour la recherche (et non pas seulement d'utiliser des embryons surnuméraires) et de les implanter, ce qui n'est pas autorisé par la loi. Il était évident

que le décret était dépourvu de base légale. La fondation a donc déféré le décret du 11 février 2015 devant le Conseil d'Etat en demandant son annulation pour illégalité. L'affaire n'a pas encore été jugée mais, par définition, le Conseil d'Etat ne pourra que donner raison à la fondation, trop tard malheureusement.

En effet, entre temps, le Conseil d'Etat avait prévenu le gouvernement et lui avait recommandé de donner une base légale à son nouveau régime de recherche sur l'embryon seulement institué par un dispositif réglementaire. D'où l'introduction discrète par le gouvernement d'un amendement sibyllin dans la loi santé pour couvrir l'illégalité du décret. De son côté, la fondation avait informé les parlementaires qui découvraient le problème. Comme il fallait s'y attendre, cet amendement de couverture lé-

gisative, parfaitement abscons, a été voté en cinq minutes, avant validation de la manœuvre par le Conseil constitutionnel qui n'a rien trouvé à redire sur ce tour de passe-passe.

Désormais, la grossesse est donc entrée dans le champ de l'expérimentation. L'implantation utérine « expérimentale » est envisagée. On accepte l'éventualité du développement in utero d'un enfant dont la viabilité ou la normalité sera compromise.

Il y a encore plus grave. Non seulement ces manipulations pourront être destructrices de l'embryon, ce à quoi nous sommes hélas habitués, mais elles pourront aussi donner lieu à des corrections génétiques dans le but d'« augmenter » l'embryon. Car, comme par hasard, cette nouvelle transgression est contemporaine du feu vert donné par la Grande

Bretagne aux interventions sur la lignée germinale (gamètes), c'est-à-dire aux modifications du génome transmissibles aux générations futures par l'utilisation d'un outil au nom barbare : le CRISPR-Cas9.

La complaisance des institutions françaises pour les « illégalités fécondes » nous fait faire un pas de plus vers ce transhumanisme que j'ai dénoncé dans mon nouveau livre.

Pourtant, la convention d'Oviedo, que la France a ratifiée, interdit à notre pays d'accepter des modifications du génome sur les cellules germinales et les embryons humains. Elle est le seul instrument juridique contraignant pour protéger les droits de l'homme dans le domaine biomédical. Avec votre soutien indéfectible, la fondation entend bien la faire respecter par notre pays.



Le billet

de Madame Jérôme Lejeune,

Vice-présidente de la Fondation Jérôme Lejeune

Chers amis,

Il y a quelques jours, j'ai reçu le courrier d'une donatrice qui m'expliquait qu'à 45 ans aujourd'hui, elle espérait pouvoir être bénévole à la fondation au moment de sa retraite. Et je me suis réjouie ! Je me suis dit qu'elle pourrait me succéder et continuer à prendre soins de vous, les donateurs. J'ai aujourd'hui 88 ans, et je veux lui assurer que le travail à la fondation empêche de vieillir !

Aujourd'hui, je continue à vous suivre. Certains d'entre vous nous accompagnent depuis très longtemps, vos

noms me sont connus et parfois même vos visages. Maintenant, les progrès de la technique nous permettent d'envoyer les reçus fiscaux par messagerie électronique et je suis triste de ne plus pouvoir vous joindre un petit mot personnel.

Je voulais simplement vous dire qu'à la fondation, personne n'est anonyme. Chacun de vous nous est précieux. Et qui sait, j'aurais peut-être la joie de vous croiser à l'occasion de l'un ou l'autre évènement organisé par la fondation ? Ce sera une autre façon pour moi de rester en lien avec vous.



MOBILISATION

"Je ne suis pas un risque, je suis un frère, un fils, un ami"



L'édition 2016 de la Journée internationale de la trisomie est célébrée dans un contexte préoccupant, en raison de l'arrivée imminente d'un nouveau test de détection prénatale des enfants trisomiques. La Fondation réagit.

La Fondation Jérôme Lejeune participe depuis 2012 à la Journée mondiale de la trisomie 21. Cet événement, célébré le 21 mars, est l'occasion d'une communication positive sur les personnes atteintes de trisomie 21. Ainsi la Fondation a élaboré, avec d'autres associations, des campagnes d'affichage dans la rue (la première : *Trisomique... et alors !*) ou des vidéos (la plus célèbre *Dear future mom*). Mais depuis l'arrivée sur le marché d'une nouvelle technique de dépistage prénatal de la trisomie 21, cette journée risque de basculer dans la promotion... de l'élimination des enfants trisomiques avant leur naissance. « *Faire la fête avec les personnes trisomiques en se réjouissant de leur élimination programmée !* ». Le paradoxe souligné par Jean-Marie Le Méné dans son nouveau livre*, est glaçant. Il poursuit : « *Les déclarations incantatoires en faveur des*

personnes handicapées sont d'autant plus enflammées qu'on fait tout pour qu'elles ne naissent pas. Les trisomiques n'ont jamais été autant sur les tréteaux que depuis qu'ils disparaissent des berceaux ».

S'il faut continuer à valoriser les personnes touchées par la trisomie (voir encadré), il est cependant vital de renforcer la mobilisation pour alerter sur les mécanismes qui conduisent dans l'engrenage mortifère de la sélection. Quels que soient les développements techniques des nouvelles méthodes, il ne faut pas les encourager quand elles conduisent à l'extermination des enfants atteints de trisomie 21.

Jean-Marie Le Méné connaissait l'urgence de publier un nouveau livre : *Les premières victimes du transhumanisme*. Il savait que 2016 serait une année charnière, celle de l'intégration d'un nouveau test au programme

de santé publique et à sa systématisation via la prise en charge par la sécurité sociale. Convaincue de cette nécessité d'alerter, la Fondation Jérôme Lejeune a choisi cette année de consacrer ses forces pour la Journée mondiale de la trisomie 21 à la pédagogie et à la mobilisation des responsables des instances internationales chargées de défendre les droits de l'homme qui luttent contre les discriminations (voir l'encadré).

Dans cette perspective, **le projet Stop discriminating down** a germé, à l'automne. Renate Lindeman, maman néerlandaise d'un enfant atteint de trisomie 21, forte du succès de sa pétition contre les nouveaux tests dans son pays, contacte la Fondation. Avec le collectif de parents qu'elle a fondé, Downpride, elle est parvenue à collecter 40 000 signatures sur ce sujet pourtant ardu et elle a réussi à transformer sa pétition en requête au Par-

MOBILISATION

lement ouvrant ainsi un débat national. Consciente que l'enjeu dépasse son pays, elle a fait alors appel à la fondation pour lancer un mouvement international. En France, l'opinion, le corps médical, les responsables politiques, les médias sont aveuglés. Ils sont obnubilés par le fait d'éviter l'amniocentèse, qui est l'argument de vente des promoteurs du nouveau test.

UNE VAGUE D'ÉMOTION EN GRANDE BRETAGNE

L'enjeu de la pétition **Stop Discriminating Down** est la lutte contre la discrimination prénatale sur la base du profil chromosomique des enfants ciblés. Elle a été lancée mi-janvier, au moment où une vague d'émotion traversait les familles britanniques, quand l'avis d'une agence de santé a encouragé l'arrivée du nouveau test Outre-manche. Sans scrupule mais avec le mérite de la clarté, on a lu sous la plume de certains experts la perspective du terrible "zéro naissance trisomique" brandi de façon surréaliste



comme un objectif de santé publique, un gage de performance du système. La fondation retrouvait là ce qu'elle dénonce depuis toujours, à la suite de Jérôme Lejeune : la logique poussée à l'extrême de l'élimination du malade à défaut de la maladie. Cette situation

exige un sursaut : il est illusoire de défendre ce qui est présenté comme un choix des couples quand le système est à ce point biaisé, quand la pression des statistiques pèse autant sur les praticiens, quand leur manque de formation est aussi criant et alors que leur rôle prescripteur est aussi puissant. Sans parler de la pression sociale qui condamne les parents qui ne veulent pas éliminer l'enfant, ou de l'influence de l'industrie pharmaceutique aimantée par des perspectives financières ahurissantes. Ainsi Jean-Marie Le Méné rappelle* : cette discrimination conduit à l'élimination d'une population sur la base de son génome, elle nous ramène à des heures sombres de l'histoire, alors que nous avons atteint un seuil inédit, dans une quasi absence de dissidence, voire une promotion pseudo humaniste de cet eugénisme assumé.

LES PARENTS, RESPONSABLES ?

Ce premier aspect est complété par une discrimination postnatale à l'égard de la population " survivante".

FEMME ENCEINTE

Les examens médicaux sont-ils obligatoires ?

Delphine Ollive, gynécologue obstétricienne hospitalière, explique les examens médicaux qui jalonnent le temps de la grossesse. **A quoi servent-ils ? Sont-ils obligatoires ?**

► Pendant la grossesse, les échographies sont les premiers examens médicaux recommandés. La 1^{ère} échographie est proposée à 12 semaines d'aménorrhée, la 2^e échographie à 22 semaines, et la troisième à 32 semaines. Sans être obligatoires, elles sont très utiles pour le suivi de la grossesse.

Si un souci de santé ou une malformation sont découverts, la surveillance va s'adapter à l'anomalie qui a été trouvée. On peut parfois être amené à organiser la naissance dans une autre maternité pour que le bébé soit pris en charge dans une unité spécialisée, ou à le faire naître plus tôt. Ces exa-

mens permettent d'accompagner au mieux la maman et son bébé.

Tout au long de la grossesse, la femme enceinte est aussi soumise à des tests sanguins. Certains sont obligatoires comme la rubéole ou la toxoplasmose, la sérologie de l'Hépatite B, d'autres sont facultatifs et peuvent donc être refusés.

Parmi la batterie des tests proposés, le dépistage de la trisomie 21 a un caractère tout à fait particulier. Ce dépistage comprend aujourd'hui la mesure de la clarté nucale au moment de l'échographie du premier trimestre. Elle est couplée au dosage des marqueurs sériques et à l'âge de la mère. Si le résultat du test est positif, une amniocentèse¹ de confirmation ou d'infirmité est alors proposée aux parents. Elle n'est pas

sans danger : le risque de fausse couche existe dans 1% des cas.

Ce dépistage n'a cependant aucun caractère obligatoire. Si les médecins sont dans l'obligation légale d'informer les patientes de son existence, le dépistage est soumis au consentement écrit de la femme qui peut pratiquer un des examens, puis changer d'avis et refuser l'amniocentèse. Il est très rare que les femmes demandent cet examen « pour savoir », en ayant pris quoiqu'il arrive la décision de garder le bébé, car ce dépistage n'est pas fait pour accueillir un enfant atteint de trisomie 21. Parfois, quand le test est positif, les femmes mettent leur grossesse entre parenthèses, elles ne l'investissent plus. Elles ont ouvert une porte sans forcément avoir réfléchi à ce qu'elles allaient faire après. A l'issue des examens complémentaires, l'amniocentèse par exemple, quand elles apprennent que l'enfant est sain, elles ont parfois du mal à réinvestir leur grossesse. Et quand il arrive qu'un diagnostic de trisomie se confirme, quand

Évènement

Comment cette dernière pourrait-elle ne pas se sentir stigmatisée ? Comment favoriser honnêtement son insertion dans la société alors que sa naissance est perçue comme une erreur de diagnostic ou une irresponsabilité des parents – cf. les propos ravageurs de Mme Herremans, membre d'un comité d'éthique belge et militante ADMD qui évoquait sur twitter le 20 janvier la « *terrible responsabilité des parents qui décident de la naissance d'un enfant trisomique* ». Comment ne pas voir dans cette course à la performance du dépistage un sabotage schizophrène des efforts d'accueil et d'insertion réalisés depuis 40 ans ? Le paradoxe est d'autant plus révoltant que la qualité et l'espérance de vie des personnes atteintes de trisomie 21 ne cessent de progresser. Or, le cercle vicieux dans lequel la société est sur le point de sombrer n'est pas une fatalité contrairement à ce que revendiquent les partisans d'une techno-science toute puissante.

LE JUSQU'AU BOUTISME FRANÇAIS

Un échange récent de la fondation avec un journaliste d'une radio nationale



la médecine n'offre pas la perspective de soin préventif, elles se sentent acculées à faire un choix mortifère qui les marquera toute leur vie. ●

¹ Un prélèvement des cellules de fœtus contenues dans le liquide amniotique est nécessaire pour réaliser le caryotype qui permettra l'étude des chromosomes. Il n'est pas sans risque de fausse couche.



Quid du nouveau test en France ?

Le diagnostic prénatal non invasif (DPNI) est un nouveau test qui détecte la trisomie 21 à partir de l'ADN foetal présent dans le sang de la femme enceinte.

Actuellement il est disponible sur le marché français, sans être inséré dans le dispositif général de suivi de grossesse, ni remboursé. Ce qui limite pour l'instant ses effets négatifs. Les choses pourraient changer dans les mois à venir.

suédoise donne un exemple intéressant de cercle vertueux. En Suède, une interruption médicale de grossesse pour cause de trisomie 21 n'est pas autorisée jusqu'à terme, alors que cela est permis en France. Et plus généralement, le corps médical est davantage sensibilisé à l'accompagnement des parents. Ce journaliste, qui avait enquêté en France et rencontré des praticiens, a été stupéfait par le jusqu'au-boutisme français en matière d'élimination prénatale et pointait du doigt sa conséquence directe : les Français côtoient moins souvent que les Suédois des personnes atteintes de trisomie dans leur entourage et la Suède, de fait, a mis en place davantage de mécanismes d'insertion, ce qui rassure les parents qui attendent un enfant. Il revient aux pouvoirs publics de s'inscrire dans cette démarche positive. Et aux citoyens de le leur demander. La pétition internationale **Stop Discriminating Down** veut y contribuer.

Depuis le lancement, le site internet de la pétition a été traduit dans de nombreuses langues grâce aux partenariats tissés avec des associations du monde entier. Nous sommes à quelques jours de la remise des signatures à ces hautes instances. La dernière ligne droite de la mobilisation est engagée et votre concours est plus que jamais décisif pour se faire entendre. ●

▶ Signez dès aujourd'hui la pétition sur www.stopdiscriminatingdown.com/fr

▶ Partagez la pétition à vos contacts

▶ Suivez les informations en temps réel sur Twitter (@SddownP) et Facebook (/stopdiscriminatingdown/)

▶ Participez à la campagne des posters en envoyant une photo de votre proche atteint de trisomie 21 seul ou entouré à contact@stopdiscriminatingdown.com !

* Voir *Les premières victimes du transhumanisme* de Jean-Marie Le Méné (Editions Pierre-Guillaume de Roux, février 2016).

VIDÉO POUR LE 21 MARS

Cette année, la Fondation Jérôme Lejeune renouvelle un partenariat avec l'association italienne Cooldown et d'autres associations européennes, pour la Journée internationale de la trisomie 21, le 21 mars. Une vidéo est construite autour de l'interrogation *How Do You See Me* (comment me vois-tu) ?

C'est le bureau new yorkais de l'agence de communication Saatchi & Saatchi qui a planché sur cette vidéo. Celle-ci sera diffusée dans le monde entier sous le hashtag #HowDoYouSeeMe. Dès le 14 mars, retrouvez toutes les informations sur le site de la Fondation www.fondationlejeune.org ! ●



**STOP
DISCRIMINATING
DOWN**

QUE DEMANDE LA PÉTITION ?

Stop discriminating down demande au secrétaire général des Nations Unies, M. Ban Ki-moon, à son Haut-commissaire des Nations Unies aux Droits de l'Homme, Prince Zeid Ra'ad Al Hussein, au Commissaire aux Droits de l'Homme du Conseil de l'Europe, M. Nils Muižnieks et au Commissaire européen à la Charte des Droits fondamentaux, M. Frans Timmermans, qu'ils formulent 3 exigences aux gouvernements des Etats :

▶ Arrêter de proposer dans le cadre des programmes de santé publique le dépistage prénatal systématique de la trisomie 21 visant délibérément à la sélection ;

▶ Réglementer l'introduction du dépistage génétique prénatal, sur la base des principes définis dans la Déclaration universelle des Droits de l'homme, dans la Convention d'Oviedo (articles 11 et 12) et dans la Charte européenne des droits fondamentaux de l'Union européenne (articles 2, 3, 21 et 26) ;

▶ Permettre l'utilisation des tests génétiques uniquement pour améliorer les soins et le bien-être, et non pour discriminer les personnes en fonction de leurs prédispositions génétiques. ●

INSTITUT JÉRÔME LEJEUNE

Consultation à l'Institut :

l'expertise et l'excellence au service des patients

Avec 46 nouveaux patients par mois, 4 096 consultations par an et 7 929 patients suivis, l'Institut Jérôme Lejeune est la plus grosse consultation d'Europe. Une consultation d'expérience et d'excellence au service des personnes trisomiques 21 et de toute personne atteinte d'une autre déficience intellectuelle d'origine génétique.

Ce qui a tout de suite réconforté Véronique, la maman de Timothée, 4 ans, qui est suivi à l'Institut par le Dr Aimé Ravel, chef du service de la consultation, c'est d'abord le regard d'humanité que les médecins ont posé sur son petit garçon. A la consultation, Timothée n'est pas d'abord un trisomique, un spécimen ou un cas, c'est une personne accueillie dans toute sa dignité. C'est Timothée.

Depuis 1997, l'Institut accompagne des patients atteints de déficience intellectuelle d'origine génétique : des personnes trisomiques 21 pour la plupart, mais aussi des personnes atteintes de maladies rares comme le syndrome de l'X-Fragile, ou de Rett... Les consultations sont essentiellement l'occasion de bilans approfondis, mais elles permettent aussi de poser des diagnostics sur des maladies de l'intelligence plus rares ou encore de donner des conseils génétiques aux personnes bien portantes qui se posent la question de la transmission d'une maladie observée dans leur famille.

UNE RELATION HUMAINE FORTE TISSÉE AU FIL DU TEMPS

Ce matin, le docteur Clotilde Mircher accueillait Michel. Michel est atteint de trisomie 21. Il a aujourd'hui 56 ans. Il avait 14 ans quand il a rencontré le professeur Lejeune qui était alors assisté d'une toute jeune généticienne, le docteur Mircher. Michel est toujours enthousiaste à l'idée de venir à l'Institut : « *Je suis très content* ». Et il ajoute à propos de son médecin : « *Elle est très sensible* », sa Maman explique : « *Elle sait tout de suite ce qui ne va pas* ».



Le Dr Aimé Ravel ausculte une patiente

Le docteur s'exprime à son tour : « *On est devenu des amis avec le temps* ». Une belle façon de dire la qualité de la relation qui se tisse et de raconter simplement l'« *âme de l'Institut* » comme aime à l'appeler Grégoire François-Dainville, son directeur. De fait, l'Institut s'inscrit dans la grande tradition médicale du professeur Lejeune et sa grande exigence humaine : « *Je sais que les patients et leur familles considèrent l'Institut comme une famille naturelle* », explique Thierry de la Villejégu, le directeur de la Fondation Lejeune, « *c'est vraiment très important pour des patients qui se sentent bien souvent stigmatisés par la société* ».

LA CONSULTATION « QUI PREND SON TEMPS »

A l'Institut, précise le Dr Aimé Ravel, « *les patients sont accompagnés tout au long de leur vie* ». La prise en charge peut

commencer dès la naissance. Les nouveaux nés peuvent être accueillis rapidement. Jusqu'à 3 ou 4 ans, tous les 6 mois, et ensuite tous les ans. Pour les jeunes adultes qui vont bien, les visites ont lieu tous les deux ans. Et ce sont les parents qui décident de reprendre rendez-vous. Comme Michel ou Timothée, le patient vient à l'Institut pour une consultation globale qui va les examiner « *sous toutes les coutures* » et permettre un bilan général. Aussi, comme telle, la consultation ne remplace pas celle du médecin traitant habituel.

Grâce à la générosité des donateurs de la Fondation qui les finance, les consultations peuvent durer une heure, la sécurité sociale ne prenant en charge que l'équivalent financier de vingt minutes. Ces consultations longues sont indispensables pour des patients qui ont besoin de temps pour être apprivoisés : ils peuvent avoir très peur. Même parfois pour simplement

Consultation

aller sous la toise ! Comme Timothée, certains ont une véritable phobie du médecin. Quand ils passent entre les mains d'Anne, une des infirmières de l'Institut, pour un prélèvement sanguin ou génétique, il faut parfois ruser : « Aux filles, je raconte que je vais leur mettre la crème magique de la reine des neiges. Quand je mets le garrot aux garçons, je leur explique que c'est pour voir s'ils sont musclés. Mais ça ne marche pas toujours ». Les réactions des patients sont ensuite soigneusement répertoriées. Anne note « les trucs qui aident » et qui permettront à la prochaine visite, de vivre au mieux ce moment parfois difficile.

Il faut aussi prendre son temps parce que le patient a des difficultés pour répondre aux questions qu'on lui pose. Il ne se plaint pas et ne sait pas toujours dire s'il souffre, ni de quoi il souffre. C'est au soignant de repérer les signes physiques, comportementaux, et de chercher systématiquement les potentiels dysfonctionnements. En effet, si certains donnent l'apparence d'être en bonne santé, l'examen clinique approfondi montre qu'ils souffrent, par exemple, d'un problème d'hypothyroïdie majeur. Leur chromosome supplémentaire induit des complications de santé parce qu'« ils ont tout, de façon atypique », comme l'explique le docteur Mircher.

de Jérôme Lejeune, il y a plus de cinquante ans, permet une véritable expertise et la mise au point de profils médicaux propres à chaque maladie. D'autant plus, qu'ici, chaque médecin est un chercheur et que certains patients sont intégrés à des essais cliniques qui visent à faire avancer la mise au point de nouveaux traitements. Des avancées qui sont très attendues par des patients comme Michel.

UNE PRISE EN CHARGE GLOBALE

L'excellence de la consultation, c'est aussi la prise en charge globale. En fonction de leur âge ou de leurs besoins, les malades sont dirigés vers le ou les spécialistes concernés de l'Institut. Si l'état de santé le requiert, les médecins renvoient aussi vers des praticiens expérimentés, qui appartiennent au réseau de l'Institut. Comme cet ophtalmologue qui va poser un diagnostic en suivant le patient qui déambule dans son cabinet, parce que ce malade est incapable de rester assis sur une chaise. A l'Institut comme chez ces praticiens extérieurs, chacun sait s'adapter à celui qui vient vers lui.

Parce que les patients vivent de plus en plus âgés, l'Institut a ouvert il y a trois ans une consultation en gériatrie. Ce sont des infirmières, des psychiatres, des neuropsychologues, une orthophoniste, une assistante sociale qui peuvent intervenir.



Le Dr Clotilde Mircher en consultation

Au suivi médical peuvent s'ajouter l'aide à l'orientation scolaire et professionnelle, la recherche d'un foyer d'hébergement, la mise en place de mesures de protection juridique... Ce n'est pas seulement un médecin qui intervient mais une équipe médicale et paramédicale, des professionnels qui mettent avec cœur tout leur savoir au service de ces malades atteints de déficience intellectuelle d'origine génétique. Ce n'est pas seulement le patient qui est suivi mais d'une certaine façon toute la famille.

La maman de Michel sourit : « C'est très apaisant. Je peux parler de tout. On fait un point sur ses traitements. Ça me rassure énormément et ça me fait du bien ». ●

UNE EXPÉRIENCE DE LA COMPLEXITÉ DE LA MALADIE

Ils arrivent parfois avec des diagnostics qui ne correspondent pas à leur état de santé : certains troubles du comportement, des diagnostics d'autisme peuvent cacher un simple problème de vue ou d'audition. Parfois, a contrario, ils arrivent en phase avancée de cancer, alors que le diagnostic faisait état d'une dépression... Pour la trisomie 21, le médecin va être particulièrement attentif aux problèmes de thyroïde, d'épilepsie, d'orthopédie. Pour la maladie du « cri du chat », ce seront l'estomac, les dents, l'orthopédie... C'est en même temps « une médecine familiale » explique le docteur Mircher, « le soignant prend le temps d'entendre tous ceux qui vivent avec l'enfant. Je pense aux apnées du sommeil de Gaëlle, qui ont pu être décelées parce que sa sœur les avait signalées ». Et elle reconnaît que « quand il n'y a plus de famille, le suivi médical peut être plus compliqué ».

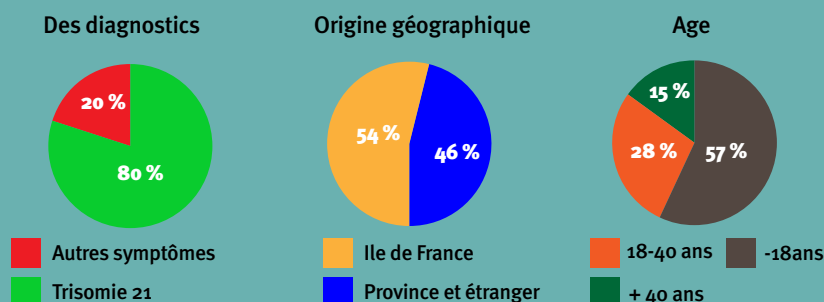
L'expérience accumulée au service des malades depuis le début de la consultation

Les chiffres clefs 2015

Une équipe de 32 professionnels

- ▶ 7 929 patients suivis (+ 6% par rapport à 2014)
- ▶ 4 096 consultations en 2015 (+ 4% par rapport à 2014)
- ▶ 46 nouveaux patients par mois

Répartition des patients en fonction :



600 personnes ont participé à une formation ouverte aux parents, aux professionnels de santé ou aux éducateurs autour de l'enfant T21 (enseignant, orthophoniste, psychomotricien, etc). L'Institut est engagé dans 11 programmes de recherche, ayant impliqué 866 patients en 2015, et a été à l'origine de 9 publications scientifiques en 2015.

INTERVIEW

Des nouvelles encourageantes de la recherche sur la trisomie 21



Interview du Dr Jean Maurice Delabar, envoyé spécial de la Fondation Jérôme Lejeune à Santa Fe dans l'Etat du Nouveau Mexique (USA).

Du 24 au 27 janvier 2016, le Docteur Jean-Maurice Delabar¹ a participé grâce à la Fondation Jérôme Lejeune au congrès sur la trisomie 21 organisé par le *Keystone Symposia on Molecular and Cellular Biology*, qui avait choisi cette pathologie comme thème d'une de ses réunions. Cette rencontre de quatre vingt dix chercheurs internationaux a permis de faire le point sur les anomalies liées à la trisomie 21, essentiellement dans un domaine fondamental (génétique et biologie cellulaire).

QUE RETENEZ-VOUS DE CE CONGRÈS ?

Les méthodes se précisent et deviennent de plus en plus efficaces, les nouveaux outils en génétique permettent d'aller toujours plus vite. En particulier, le développement du séquençage de l'ARN permet une vision plus globale de l'expression des gènes du chromosome 21.

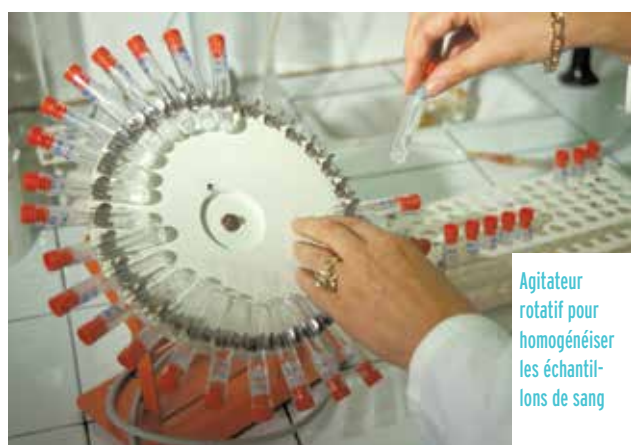
L'un des aspects nouveaux a été présenté par deux équipes : elles ont construit des modèles animaux de trisomies partielles, c'est-à-dire avec ajout d'une partie seulement des gènes du chromosome 21. Ainsi, à l'aide de

ces modèles animaux spécifiques, il est devenu possible de mieux comprendre les interactions des gènes entre eux, et d'établir une cartographie des phénotypes (signes cliniques) associés à un remaniement spécifique du génome. Par exemple, une région très particulière du chromosome 21 semble liée à la survenue d'anomalie cardiaque ; une autre région porteuse du gène CBS semble étroitement liée à la survenue de troubles cognitifs.

Par ailleurs, des travaux sur les cellules souches trisomie 21 ont confirmé des anomalies du développement de celles-ci ainsi que de leur capacité à se connecter entre elles une fois différenciées en neurones.

Toute une session a porté sur la régulation des gènes qui peut varier en fonction du développement. Ce point majeur permet de définir de potentielles cibles thérapeutiques.

Dans le cadre des troubles de la cognition et de la maladie d'Alzheimer associée à la trisomie 21, le travail des chercheurs permet de mieux appréhender et comprendre les bases physiopathologiques et de trouver des marqueurs de la maladie.



Agitateur rotatif pour homogénéiser les échantillons de sang

QUELS POURRAIENT ÊTRE LES CIBLES POTENTIELLES ET ESPOIRS THÉRAPEUTIQUES À VENIR ?

Les espoirs se précisent ! L'analyse de la régulation des gènes dans la cellule tant chez la souris que chez l'homme permet d'envisager pour le futur certaines cibles thérapeutiques.

L'utilisation d'un inhibiteur synthétique de DYRK1A² permet de rétablir les capacités d'apprentissage dans un modèle murin de trisomie partielle.

D'autres molécules dont un antagoniste d'un récepteur 5HT6, la fluoxétine et l'apigénine ont été évoquées. Un gène appelé Xist, semblerait inhiber en culture un des chromosomes surnuméraires. ●

¹ Chercheur à l'Institut du Cerveau et de la Moelle épinière (ICM, La Salpêtrière-Paris) et membre du conseil scientifique de la Fondation Jérôme Lejeune.

² Le gène DYRK1A, situé sur le chromosome 21, code pour une enzyme impliquée dans le développement cérébral. L'Epigallocatechine gallate (EGCG), découverte par le Docteur Delabar est un des produits inhibant ce gène DYRK1A et qui pourrait diminuer les troubles cognitifs.



Précipitation d'ADN dans l'éthanol

CINÉ-DÉBAT

Actualité

Le professeur Lejeune

raconté dans un film « bouleversant »

Lancées en novembre dernier, les soirées ciné-débat autour du film présentant la vie du Professeur Jérôme Lejeune, *Aux plus petits d'entre les miens*, rencontrent un franc succès.



Le 1^{er} février au Chesnay dans les Yvelines, alors que la projection va commencer, il faut refuser l'entrée aux retardataires : la salle, trop petite, est comble, et les organisateurs ont déjà fait asseoir « les jeunes » sur le côté de l'estrade.

Déjà la projection commence et les premières images défilent sur l'écran. Un film « bouleversant », où beaucoup seront frappés de voir cet homme proche du prix Nobel, reconnu mondialement par ses pairs pour ses recherches scientifiques et la mise en évidence du chromosome supplémentaire responsable de la trisomie 21, interpellé la communauté scientifique quand il découvre qu'au lieu de servir ses malades, sa découverte conduit à leur élimination. Fervent défenseur de la vie, cette prise de conscience le

conduira à se positionner sans cesse, jusque sur les plateaux de télévision, contre le sort qui leur est désormais réservé.

La soirée se poursuit avec le débat : Jean-Marie Le Méné et le Père Mathieu de Raimond, curé de la paroisse du Chesnay, détaillent à la fois l'apport du professeur et les développements actuels de « la cause de la trisomie 21 » soutenue par la Fondation Lejeune. Le Père Mathieu rendra hommage à « la conscience droite et éclairée » du professeur Lejeune qui « *aura servi jusqu'au bout* ». Ce sera aussi l'occasion pour Jean-Marie Le Méné de montrer combien la trisomie 21 est le cheval de Troie du transhumanisme, qui promet une nouvelle « humanité » augmentée où la fragilité et le handicap n'ont plus leur place.

A l'issue de la soirée, les réactions font état du « *combat toujours actuel* » du professeur Lejeune. Il est cité comme « un

modèle à suivre », « *un exemple* » face aux engagements « *à contre courant* », une lumière dans un monde en « *manque de repères* ». Pierre Nicolas de l'association Eveilleurs d'Espérance a organisé la soirée avec la Fondation Lejeune. Il se dit interpellé par la « *figure universelle* » du professeur Lejeune. Une femme explique qu'elle a été « *très émue d'entendre sa voix. On sent toute la profondeur de l'homme, on sent toute sa douceur, sa joie de vivre et ça m'a beaucoup impressionnée. Et il partage tout ça avec les petits malades dont il s'est occupé toute sa vie, avec son entourage médical, dans son équipe pour essayer de susciter cette passion et cette compassion chez tous les autres* ». Telle personne avoue repartir avec « *une grande espérance* ». Tandis qu'une autre, employée dans l'industrie pharmaceutique, sensibilisée à l'éthique, est venue « *donner un peu de sens à mon activité* ». ●



Prochaines dates des soirées ciné-débat

- Le 11 mars à Paris 17^e, Saint-Ferdinand des Ternes, à 20h30
- Le 6 avril à Preveissin-Moens (01280), Salle plurivalente de la Bretonnière, à 20h30
- Le 12 avril à Lourdes (65100), Lycée-collège Peyramale-Saint-Joseph, à 20h30
- Le 21 avril à Château-Gontier (53200), Cinéma Le Palace, à 20h30
- Le 29 avril à Cognac (16100), Palais des congrès, à 20h30. ●



Consultez toutes les autres dates sur le site de la Fondation : <http://www.fondationlejeune.org/blog/blog-evenement>

UN DE NOUS



Lancement de la Fédération UN DE NOUS à Paris le 12 mars

► Samedi 12 mars, le 1^{er} Forum européen pour la vie a lieu à Paris (salle Gaveau). Organisé par la Fondation Jérôme Lejeune, cet évènement est le lancement de la Fédération UN DE NOUS, nouvelle force d'action pour la vie en Europe.

De nombreuses personnalités européennes interviendront, notamment :

Carlo Casini, fondateur de la Fédération UN DE NOUS ;
Jaime Mayor Oreja, ancien ministre de l'Intérieur espagnol, Président de la Fédération UN DE NOUS ;
Alberto Ruiz Gallardon, le ministre de la justice du gouvernement Rajoy qui avait porté un projet de réforme sur l'IVG en Espagne ;
Miroslav Mikolasik, député européen, responsable du groupe de travail du PPE sur la bioéthique et la dignité humaine (Slovaquie) ;
Sophia Kuby, directrice du plaidoyer d'ADF International ;
Prof. Gian-Luigi Gigli, député et président du Movimento per la Vita (Italie) ;
Prof. Benoit Beuselinck, oncologue à l'University Hospitals de Leuven (Belgique) ;
Juan Manuel de Prada, écrivain (Espagne) ;
Béatrice Lorenzin, ministre italien de la santé ;
Jan Figel, président du parti chrétien démocrate KDH (Slovaquie) ;
Mario Melazzini, président de l'agence italienne du médicament (Italie) ;
M. Konrad Szymanski, ministre polonais des affaires étrangères.

Et pour la France : **Jean-Marie le Méné**, président de la Fondation Jérôme Lejeune ;
Philippe de Villiers, ancien ministre, écrivain ;
Jérôme Triomphe, avocat des parents de Vincent Lambert
Jean-Frédéric Poisson, député, candidat aux primaires « Les Républicains » pour l'élection présidentielle ;
Ludovine de la Rochère, présidente de la « Manif pour tous » ;
Geneviève Verdet, responsable de la bioéthique aux AFC ;
Grégor Puppincq, directeur du Centre européen pour le droit et la justice. ●

► Pour être informé : inscrivez-vous à la newsletter et aux comptes twitter @undenous et facebook undenousfrance



Jérôme Lejeune en VOD !

► Le film de François Lespes *Aux plus petits d'entre les miens* est désormais disponible en VOD à l'achat (7,99 €) ou à la location (3,99 €). Vous pouvez le trouver sur Google Play, Youtube et iTunes Store. ●



► Les versions anglaises et espagnoles sont à venir !

Messe pour la vie

► A l'occasion du 22^e anniversaire de la mort du Professeur Jérôme Lejeune, son épouse et l'Association des Amis du professeur Lejeune vous invitent à participer à la Messe pour la vie, célébrée par Mgr Luc Ravel, évêque aux armées, le 2 avril 2016 à Saint-Ferdinand des Ternes, à Paris. Ils vous convient ensuite à un apéritif. ●

► Messe à 18h30 le samedi 2 avril
Eglise Saint-Ferdinand des Ternes,
27 rue d'Armaillé, 75017 Paris

À LIRE ET À OFFRIR

Les premières victimes du transhumanisme

► Dans ce nouveau livre, Jean-Marie Le Méné dénonce l'élimination programmée d'une population décimée sur « le critère de son génome imparfait ». A travers une enquête serrée, l'auteur se penche sur les enjeux d'un eugénisme motivé par l'appât du gain, qui fait le lit du transhumanisme : face à l'homme augmenté, la fragilité humaine semble vouée à disparaître. Un signal d'alarme qui ne peut laisser indifférent. ●

CONFÉRENCES

Rennes, le 8 mars à 20h30, au Centre Commercial des Longs Champs (Salle 2^e étage) Avenue Morvan Lebesque
 Bordeaux, le 20 mars à 20h30, salle Athénée municipal Place Saint-Christoly
 Paris, le 5 avril à 20h30, Salle Messiaen 3 rue de la Trinité (75009)

► *Les premières victimes du transhumanisme*, Editions Pierre-Guillaume de Roux, 19,50 euros. Disponible en librairie et sur les plates-formes e-commerce (Amazon).



RENCONTRE

Constantin, bien le fils de son père

Sur les bords du lac d'Annecy, tous les soirs, Constantin demande à sa maman le programme du lendemain : « *on va à la musique ? On va skier ? Mes sœurs seront là ? On va à l'école ?...* » Il aime que tout soit à sa place. C'est comme ça et avec son éternel sourire jusqu'aux oreilles qu'il parvient à contourner les difficultés quotidiennes de sa trisomie 21.

Constantin est une petite célébrité dans la cour de l'école. Depuis trois ans, ce grand garçon de 10 ans est en CLIS. Ses parents redoutaient un peu le changement d'école et de cadre : passer d'une classe maternelle avec une AVS à disposition pour lui tout seul à un cursus en CLIS, il y avait en effet de quoi s'inquiéter. Cela a été de courte durée tant l'enthousiasme de Constantin a balayé toutes les petites difficultés sur son passage. Il arrive en courant dans l'école en annonçant bien fort son entrée dans la cour.

Il a raison puisque tout le monde l'attend, lui, « le » Constantin de l'école. Ils ont tous été conquis par ce garçon rieur et il n'est pas rare qu'on le reconnaisse dans la rue quand il se promène avec sa maman. C'est une telle mascotte que sur les bords du lac d'Annecy, les autres enfants viennent jouer au ballon avec lui, en congédiant les petites sœurs de Constantin d'un « *mais vous ne le connaissez pas, c'est le Constantin de notre école* ».

Parce qu'en plus d'être mascotte de son école, il est le grand frère attentif de trois sœurs qu'il soigne comme tout grand frère qui se respecte à coups de taquineries, de blagues et de gros câlins. Les deux dernières ne semblent d'ailleurs pas faire grand cas de la trisomie 21 de leur aîné. C'est leur grand frère, rien d'extraordinaire à ce qu'il leur pique leurs jouets juste parce que ça le fait rire. Blandine, elle, 8 ans, est tout à fait consciente du « *petit truc en plus* » de son frère. Ils sont tous les deux



très proches et ont partagé beaucoup de choses grandissant un peu « *comme des jumeaux* » dirait leur maman. Ensemble à la maternelle, Blandine n'hésitait pas à défendre son grand frère dans la cour de récréation quand les remarques de leurs petits camarades se faisaient trop brutales. Si l'affection pour son frère ne s'est jamais démentie, elle éprouve parfois une grande colère devant les difficultés quotidiennes de la trisomie 21. Elle en parle avec des mots d'enfants à ses parents qui, patiemment, expliquent encore que tout ça est de la faute de la maladie de Constantin qui rend tout un peu plus compliqué pour lui. « *On aime tous beaucoup Constantin mais on n'aime pas du tout sa maladie* » : le discours du Professeur Lejeune appliqué à la cour de récréation.

Cette maladie, les parents de Constantin l'ont découverte deux jours après sa naissance. Si le choc a été rude, sa maman explique que ces deux jours ont été pourtant leur plus grande chance : « *Ces 48h sans la trisomie m'ont aidée à poser sur notre fils un regard d'amour*



inconditionnel. Nous avons appris à le connaître sans sa trisomie 21 ». Et ils ont constaté très vite que ce petit garçon ressemblait de façon troublante à son papa. Le même goût pour le tennis et les jeux de balle, cette envie d'aller toujours plus vite sur ses skis, ce côté un peu « geek » et surtout, surtout... la nette préférence pour les jeux dans la cour de récréation par rapport aux leçons !!!

« *Ce petit chromosome en plus n'enlève rien à ce qu'est notre enfant. Cet enfant ne nous est pas étranger* ». Et quand Clotilde voit Constantin taquiner ses sœurs ou foncer tout seul comme un grand sur les pistes son éternel sourire accroché aux lèvres, elle se dit que oui, il n'y a aucun doute....c'est bien le fils de son père ! ●

Agir avec la Fondation

Reconnue d'utilité publique, la Fondation Jérôme Lejeune est habilitée à recevoir les dons dans le cadre de la loi TEPA. La Fondation est financée exclusivement par des dons privés.

Soutenez la Fondation Jérôme Lejeune : par un don déductible de l'ISF

Faire un don à la Fondation Jérôme Lejeune, c'est lui permettre de développer des projets de **recherche** thérapeutique, de **soigner** 4 000 patients par an, et d'agir en faveur de la **défense de la vie** et de la dignité de la personne humaine.

► Si vous êtes redevable de l'impôt de solidarité sur la fortune (ISF), 75% du montant de votre don à la Fondation Jérôme Lejeune est déductible de votre ISF (jusqu'à 50 000 €).

ISF : 75% de réduction d'impôt	
Un don de	permet une réduction ISF de
200 €	150 €
500 €	375 €
1 000 €	750 €
3 000 €	2 250 €

► Si vous êtes soumis à l'IRPP, 66% du montant de votre don est déductible de votre impôt sur le revenu 2015 (dans la limite de 20% de vos revenus) si vous nous adressez votre don d'ici le 31 décembre 2016.

IRPP : 66% de réduction d'impôt	
Un don de	coûte réellement
30 €	10,20 €
100 €	34 €
150 €	51 €
500 €	170 €

Alors que la trisomie 21 est la maladie génétique la plus répandue, elle est orpheline de tout financement public.

Pourtant, alors que la vie des personnes trisomiques est gravement menacée par l'arrivée de nouveaux tests de dépistage, la recherche avance considérablement : à ce jour, le seul Institut Lejeune développe une dizaine de programmes de recherche dont quatre essais cliniques. D'autres sont en préparation.

Plus que jamais, la Fondation Jérôme Lejeune a besoin de votre généreux effort pour soutenir ses actions en faveur du respect de la vie des plus fragiles et de la recherche thérapeutique.

Avec vous, tout devient possible ! Merci de votre générosité.



FONDATION
Jérôme Lejeune
chercher, soigner, défendre
reconnue d'utilité publique

**Financée exclusivement
par des dons privés**

Fondation Jérôme Lejeune
37 rue des Volontaires
75725 Paris cedex 15
Tél. : 01 44 49 73 30
www.fondationlejeune.org
Mail : fjl@fondationlejeune.org

Institut Jérôme Lejeune
(consultation médicale)
Tél. : 01 56 58 63 00

La lettre de la Fondation,
Abonnement : 4,50€/an

Directeur de la publication :
Jean-Marie Le Méné.
N° commission paritaire : 1219 H
89215

Ont contribué à ce numéro :
Madame Lejeune ; Jean-Marie
Le Méné ; Thierry de La
Villejégu ; Stéphanie Billot ;
Marie-Anne Chéron ; Guenièvre
Mouchet ; Camille Yaouanc.

Infographiste :
Alexis Duport

Crédits photos :
Tom Adriaenssen; FJL; DR ;
iStock ; INSERM ; Marc Jeanson

Impression : Siman, 26/28
rue Newton — Z.I. du Brézet/
BP36/631015 Clermont-Ferrand
Cedex 2

**Coordonnées bancaires
pour les dons par virements :**
CCP 376 0060M
La Source - ISSN : 1277-4545
IBAN FR76 1020 7000 4104 0410 2908 063
SWIFT (BIC) CCBP FRPP MTG