



CONFÉRENCE

**L'EUROPE FAIT-ELLE
CE QU'IL FAUT POUR
LA SANTÉ DES PERSONNES
TRISOMIQUES ?**



FONDATION
Jérôme Lejeune
chercher, soigner, défendre

21 mars 2017

Parlement européen - Bruxelles

DOSSIER DE PRESSE



World
Down
Syndrome
Day

MEPs **Miroslav Mikolášik** and **Marek Jurek**
cordially invite you to debate with **people with Down syndrome**
and meet renowned European researchers **C.Mircher, L.Meijer,**
M.Dierssen, Y.Hérault, J.Fortea



www.worlddownsyndromeday.org



and discuss if

**Are we in Europe doing our best for
the health of people with trisomy 21?**

**Tuesday 21 March 2017 from 15.30 to 18.00 hrs
Room JAN 6Q1, European Parliament, Brussels**

Registration until 17 March EPP-Bioethics@europarl.europa.eu



INTRODUCTION

A l'occasion de la journée mondiale de la trisomie 21, la fondation Jérôme Lejeune organise le mardi 21 mars une conférence au Parlement européen à Bruxelles sur la recherche au bénéfice des personnes porteuses de trisomie 21. La fondation souhaite ainsi poursuivre son interpellation des responsables politiques européens sur la nécessité de développer des programmes de recherche à visée thérapeutique.

La trisomie 21, comme les autres déficiences intellectuelles d'origine génétique, est oubliée des programmes de santé publique et de recherche à visée thérapeutique. **Pas assez rares pour rentrer dans les plans maladies rares, pas assez grand public pour être inscrites à l'agenda politique.** Ce constat vaut tant sur les plans nationaux qu'au plan Européen.

Co-parrainé par deux députés européens, Miroslav Mikolášik (PPE, Slovaquie), et Marek Jurek (ECR, Pologne), **cet événement offre l'occasion de susciter une volonté politique pour inscrire la trisomie 21 dans le calendrier budgétaire.** Des personnes porteuses de trisomie 21 seront présentes pour échanger avec des eurodéputés sur l'état de la recherche. Des chercheurs et des cliniciens de renommée internationale exposeront leurs travaux les plus en pointe. Des interventions porteront notamment sur les perspectives offertes par la recherche sur la trisomie 21 et sur d'autres pathologies telles que la maladie d'Alzheimer ou certains cancers.

L'ambition de cette conférence est de faire connaître aux responsables politiques européens l'état de la recherche thérapeutique pour la trisomie 21 **et les inciter à répondre aux attentes des chercheurs dans ce domaine.**

LES CHIFFRES CLEFS EN FRANCE

La trisomie 21 en chiffres

1 enfant trisomique naît chaque jour en France.
1^{ère} cause de déficience intellectuelle d'origine génétique.

1 enfant conçu sur 700 à 1 000 est concerné par la trisomie 21.

Plus de 50 000 personnes atteintes de trisomie 21 en France. Maladie génétique mais non héréditaire, elle peut toucher n'importe quel enfant conçu. 96% des enfants trisomiques 21 dépistés sont éliminés avant la naissance. La Fondation est en France le 1^{er} financeur de la recherche sur la trisomie 21. Elle développe et soutient chaque année une quarantaine de programmes de recherche pour un budget moyen de 3,5 à 4,5 millions d'euros.

POURQUOI PARLER DE MALADIE ?

Le terme « maladie » peut-être utilisé pour désigner la trisomie 21 car en dépit de leur complexité et de leur gravité, les maladies génétiques de l'intelligence, comme les autres maladies génétiques, sont appelées à être traitées.

QUE VEUT DIRE TRAITEMENT ?

Traiter les personnes atteintes de maladies génétiques de l'intelligence, c'est parvenir à diminuer la déficience intellectuelle pour que la personne devienne autonome et puisse vivre normalement. Aujourd'hui on sait prévenir, soigner et guérir de nombreuses pathologies associées à la trisomie 21. Mais il faut encore s'attaquer aux facteurs qui entraînent le retard mental.

I. L'ÉVÉNEMENT ET LA MOBILISATION

A. Les objectifs

SUSCITER LA PRISE DE CONSCIENCE DU PARLEMENT EUROPEEN sur la nécessité de faire connaître, valoriser et financer la recherche à visée thérapeutique pour la trisomie 21, afin d'en atténuer le déficit intellectuel car les scientifiques pensent que c'est à leur portée,

ENCOURAGER LE PARLEMENT EUROPEEN à introduire dans cette perspective des lignes budgétaires pour ces recherches dans le programme Horizon 2020. Les chercheurs européens et des projets existent dans cette spécialité tout comme les acteurs institutionnalisés,

VOIR LE PARLEMENT EUROPEEN DEFINIR UNE STRATEGIE EUROPEENNE pour la trisomie 21 en s'inspirant du modèle efficace des National Institute of Health aux USA.

PARTAGER AVEC LE PARLEMENT EUROPEEN les résultats de recherche les plus récents sur la trisomie 21.

B. Le programme de la conférence

**L'EUROPE FAIT-ELLE CE QU'IL FAUT
POUR LA SANTÉ DES PERSONNES TRISOMIQUES ?
LE MARDI 21 MARS DE 15 H 30 À 18 H**

Ouverture par le Dr. Miroslav Mikolášik et M. Marek Jurek.

Diffusion du clip "Galerie de portraits" pour montrer la diversité des personnes porteuses de trisomie 21 (noms, âges, métiers).

I. PRENDRE SOIN DES PERSONNES ATTEINTES DE TRISOMIE 21: LA PERSPECTIVE DES MÉDECINS

Introduction : Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

- La diversité des personnes porteuses de trisomie 21 : Nous sommes tous différents, comme tout le monde.
- De la naissance à la vieillesse : prendre soin des personnes atteintes de trisomie 21 à tous les stades de la vie.
- Des soins médicaux à la recherche thérapeutique : essais cliniques en cours pour prévenir les apnées du sommeil, favoriser le développement psychomoteur, etc.
- Recherche thérapeutique : Qu'est-ce que cela signifie?

Intervention Dr Clotilde Mircher, MD, généticienne, spécialiste de la trisomie 21 - Institut Jérôme Lejeune (France)

Diffusion du clip sur les difficultés des personnes porteuses de trisomie 21 et ce qu'elles disent de leur handicap.

II. LA RECHERCHE THÉRAPEUTIQUE SUR LA TRISOMIE 21 : AMÉLIORER LA COGNITION ET L'AUTONOMIE DES PATIENTS

1- la recherche sur les gènes inhibiteurs liés au chromosome 21 et impliqués dans la cognition.

Intervention de Laurent Meijer, PhD, CNRS, CEO et CSO de ManRos Therapeutics (France) et de Mara Dierssen, MD, PhD, Center for genomic regulation, T21 Research Society President Elect (Espagne).

2- La recherche sur les pathologies croisées : Alzheimer et la trisomie 21.

Intervention de Juan Fortea, MD, PhD, Memory Unit, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Down Medical Director, Fundació Catalana Síndrome de Down, member of the European consortium on Down syndrome and Alzheimer's disease Horizon 21 (Espagne) et de Yann Héroult, PhD, CNRS, Associate Director IGBMC, Illkirch (France)

Diffusion du clip « Interpellation des politiques ».

III. DES PERSONNES TRISOMIQUES S'ADRESSENT AUX RESPONSABLES POLITIQUES EUROPÉENS : COMMENT L'UNION EUROPÉENNE PEUT-ELLE AIDER LA RECHERCHE ?

Des questions en direct par des personnes ayant une trisomie 21 aux politiciens européens.

- > **EST-CE QUE VOUS LES DÉPUTÉS EUROPÉENS VOUS VOUS INTÉRESSEZ À LA TRISOMIE 21 ?**
- > **QU'EST-CE QUI POURRAIT ÊTRE FAIT POUR QUE JE RÉFLÉCHISSE PLUS FACILEMENT ET QUE JE MÉMORISE MIEUX ?**
- > **EST-CE QU'IL Y A DE L'ARGENT POUR LES CHERCHEURS TRAVAILLENT SUR LA TRISOMIE 21 ?**

Conclusions, par le Dr. Miroslav Mikolášik et M. Marek Jurek.



C. Les intervenants



PR YANN HÉRAULT, ILLKIRCH

Directeur de l'Institut Clinique de la Souris, CNRS, INSERM, depuis 2010, au sein de l'Institut de Génétique et de Biologie Moléculaire et Cellulaire (IGBMC) d'Illkirch.. Directeur de recherche au Centre National de la Recherche Scientifique (CNRS) et Docteur en Sciences de l'université de Lyon. Biologiste de formation, il s'est spécialisé en embryologie et en génétique chez la souris.

Il a observé le rôle des gènes dans le développement de déficiences intellectuelles. Dans ce cadre, il s'est penché sur le gène de la cystathionine bêta synthase (CBS), enzyme qui participe à la neurotransmission et a découvert que la surexpression de ce gène du fait du chromosome 21 surnuméraire conduit à elle seule à des déficits de la mémoire. Ce ciblage du gène CBS et sa forte responsabilité dans les phénotypes de la trisomie 21 ouvre une voie thérapeutique très encourageante pour améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de trisomie 21, surtout sur le plan cognitif.

PR MARA DIERSSEN, BARCELONE

Chef du Groupe d'analyse neurocomportemental au sein du programme « Gènes et pathologies » du Centre de régulation génomique (CRG) de Barcelone.

Elle a apporté une contribution significative à la définition du rôle physiologique et aux effets dose-dépendants des gènes du chromosome 21 sur le développement neuronal, l'apprentissage, la mémorisation et des processus neuro-dégénératifs. Elle a contribué notamment à l'identification des substrats cellulaires et moléculaires qui régulent l'émergence et l'altération des différentes formes d'apprentissage et de mémorisation.



LAURENT MEIJER, FRANCE

Chercheur CNRS et dirigeant de la société de biotechnologie ManRos (France)



Cherche des inhibiteurs du DYRK1A dans une perspective trisomie 21 et Alzheimer et cherche des inhibiteurs du CBS dans une perspective trisomie 21 et cancer. Laurent Meijer apporte son expérience de chercheur dans le champ des pathologies croisées : trisomie 21 et Alzheimer, trisomie 21 et cancer. Il témoigne de l'avancée de la recherche moléculaire et des progrès en cours en Europe et aux USA et appelle l'Europe à relever le défi.



JUAN FORTEA, ESPAGNOL

Neurologue espagnol, à la tête d'un consortium européen trisomie 21 et Alzheimer.

Juan Fortea, en tant que neurologue et chercheur, expose les liens qui existent entre la recherche sur la trisomie 21 et la recherche sur d'autres pathologies telles qu'Alzheimer. Il décrit le projet de consortium européen trisomie 21 et Alzheimer

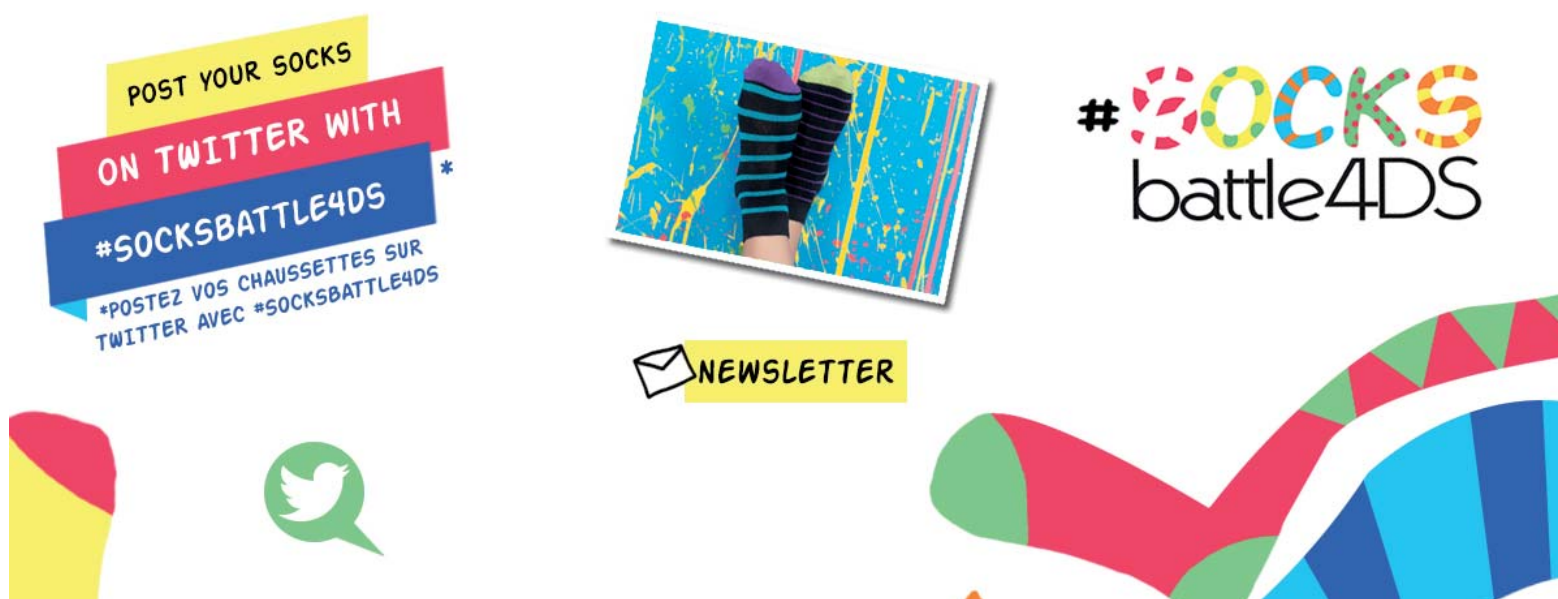
DR CLOTILDE MIRCHER, FRANCE

Généticienne ; médecin à l'Institut Jérôme Lejeune depuis 20 ans

Elle est membre du bureau du Conseil Scientifique de la Fondation Jérôme Lejeune ; Investigateur principal pour le projet Acthyf (début en 2012, résultats attendus en 2018).



D. Socksbattle4DS : des chaussettes pour la trisomie : Etre différent c'est normal !



La Fondation Jérôme Lejeune et la World Youth Alliance relancent la campagne européenne « Socks Battle » sur les réseaux sociaux à l'occasion de la Journée mondiale de la trisomie 21.

L'objectif ? Les chaussettes dépareillées sont une manière ludique et simple d'interpeller sur la différence et la norme. Cette interpellation incite à s'interroger sur la perception des personnes trisomiques.

Pour soutenir la cause de la trisomie, marquer une attention particulière pour le 21 mars, la Fondation et la WYA invitent à la mobilisation !

Comment s'associer ? Porter des chaussettes dépareillées aux couleurs vives et les diffuser sur les réseaux sociaux avec le mot-clé #Socksbattle4DS

La mobilisation commence le 4 mars et dure jusqu'au samedi 21 mars, journée internationale de la trisomie 21.

Mode d'emploi :

- 1- Mettre des chaussettes dépareillées
- 2- Prendre une photo
- 3- Partager sur Facebook et Twitter en utilisant le mot-clé « #Socksbattle4DS »
- 4- Inviter ses amis à faire de même

#SOCKSBATTLE4DS
PLUS D'INFORMATIONS SUR WWW.FONDATIONLEJEUNE.ORG
FACEBOOK : FONDATION JÉRÔME LEJEUNE / WORLD YOUTH ALLIANCE
TWITTER : @FONDLEJEUNE / @WYA

II. LES ORGANISATEURS

A. LA FONDATION JEROME LEJEUNE



En 1959, le Pr Jérôme Lejeune, médecin et chercheur, a découvert la cause de la trisomie 21 (Lejeune, Gautier et Turpin). Après sa mort en 1994, la Fondation Jérôme Lejeune a été créée et reconnue d'utilité publique en 1995.

Elle poursuit trois missions : chercher des traitements, soigner les patients, défendre la vie.

CHERCHER

1^{er} financeur en France de la recherche sur les maladies génétiques de l'intelligence, la Fondation Jérôme Lejeune développe et finance des programmes en France et à l'étranger. A ce titre, elle finance les programmes sélectionnés par son conseil scientifique. Ce sont chaque année entre 30 et 50 projets de recherche qui sont financés pour un budget moyen de 4 millions d'euros. Elle élabore et coordonne des programmes de recherche qui sont conduits par des chercheurs français ou internationaux (Etats-Unis, Espagne, Italie...).

La Fondation organise des congrès scientifiques pour dynamiser la recherche. Elle remet des prix scientifiques pour faire connaître la recherche médicale sur les maladies génétiques de l'intelligence et la valoriser : le prix Sisley-Jérôme Lejeune et le prix Jeune Chercheur.

SOIGNER

La Fondation a créé et finance l'Institut Jérôme Lejeune, centre de consultations médicales et paramédicales spécialisées (plus de 8 500 patients). L'Institut offre un suivi adapté tout au long de la vie aux patients atteints de maladies génétiques de l'intelligence et leur offre une meilleure prise en charge médicale globale. Cette consultation médicale spécialisée est la plus importante d'Europe.

DEFENDRE

La Fondation Jérôme Lejeune se mobilise également pour la défense des plus fragiles et de tous ceux qui, en raison de leur patrimoine génétique, se retrouvent souvent condamnés. A ce titre, elle est vigilante aux questions de bioéthique et entend alerter l'opinion publique sur les enjeux de respect de la vie.

Depuis la découverte de la cause de la trisomie 21 en 1959, la médecine et la recherche ont beaucoup progressé. La prise en charge médicale et le soin des personnes ayant un déficit intellectuel d'origine génétique, tel que la trisomie 21 ont amélioré la vie des patients et leur ont apporté une plus grande autonomie. La qualité du diagnostic du retard mental, l'identification de sa cause, sa gravité et les troubles associés ainsi qu'un suivi médical adapté offrent aux patients une prise en charge globale qui bénéficie à leur mieux être. Pour mettre en échec la déficience intellectuelle, La Fondation, dès sa création en 1995, avait fait de ce défi scientifique sa priorité. En développant des programmes de recherche, en finançant d'autres, en France et dans le monde, la Fondation a créé une dynamique qui porte des fruits.

En créant en 1997 l'Institut Jérôme Lejeune, la Fondation a accéléré cette évolution. En quelques années, l'Institut est devenu la consultation médicale spécialisée multidisciplinaire, en déficience intellectuelle d'origine génétique, la plus importante d'Europe (+ de 8500 patients enfants et adultes),

L'ère des essais cliniques est désormais ouverte depuis plusieurs années notamment grâce à la collaboration entre la Fondation et l'Institut Jérôme Lejeune, et à la collaboration entre l'Institut et d'autres structures publiques (hôpitaux, laboratoires de recherche...) ou privées (firmes pharmaceutiques).

La Fondation Jérôme Lejeune participe à ces avancées notoire et continue de SOUTENIR UNE RECHERCHE INTENSIVE avec pour principal objectif : l'amélioration des fonctions cognitives et de l'autonomie des personnes atteintes de déficience intellectuelle et notamment la trisomie 21.

Le budget de la recherche annuelle varie en fonction des années. Il se situe entre 3,5 et 4,5 millions d'euros. L'expertise de la Fondation dans le domaine de la recherche s'appuie sur un Conseil Scientifique qui compte environ 25 chercheurs et cliniciens français et étrangers, une direction de la recherche, entité en lien étroit avec la recherche opérationnelle, les praticiens et les chercheurs de l'Institut Jérôme Lejeune.

B. LA WORLD YOUTH ALLIANCE



La World Youth Alliance (WYA) est le regroupement de jeunes citoyens, hommes et femmes de tous les coins du monde. En coopération avec d'autres organes de la communauté internationale, principalement les Nations Unies et l'Union européenne, la World Youth Alliance s'est engagée à construire une culture qui défend la dignité de chaque personne humaine.

Grâce à la sensibilisation, à l'éducation et à la culture, elle veut favoriser un climat social favorable au développement, à la solidarité, à la liberté et au respect mutuel.

Message de la WYA pour la journée mondiale de la trisomie 21 : « Nous reconnaissons que la dignité intrinsèque de la personne est le fondement de tous les droits humains. Nous croyons que cette dignité est indépendante de toute condition individuelle et qu'aucune communauté humaine ne peut accorder ou annuler cette dignité. C'est pourquoi nous favorisons l'inclusion dans notre société des personnes handicapées et en particulier les personnes atteintes de trisomie 21 cours de ce mois de la Journée mondiale de la trisomie 21. »

III. LA RECHERCHE A VISEE THERAPEUTIQUE SUR LA TRISOMIE 21

A. LA RECHERCHE SUR LA TRISOMIE 21, UN ENJEU MAJEUR

Chercher un traitement

La recherche à visée thérapeutique pour les personnes atteintes de déficiences intellectuelles d'origine génétique est une mission prioritaire de la Fondation et de l'Institut.

La double finalité de cette recherche est de mieux comprendre les dysfonctionnements cellulaires liés aux anomalies génétiques et de mettre au point des traitements améliorant les fonctions cognitives des personnes concernées.

Aujourd'hui, les scientifiques pensent qu'il est à leur portée de parvenir à diminuer les effets de la déficience intellectuelle et à optimiser les capacités des patients.

La recherche Clinique

L'Institut Jérôme Lejeune est partie prenante de programmes de recherche et ESSAIS CLINIQUES, souvent en collaboration avec des organismes privés ou publics.

L'essai ACTHYF est un bon exemple de la recherche clinique de l'Institut. ACTHYF évalue l'association de deux traitements (acide folinique et une hormone thyroïdienne) sur le développement psychomoteur de très jeunes enfants trisomiques. L'inclusion de 175 enfants trisomiques fait d'ACTHYF la première étude dans la population trisomique pédiatrique. Elle servira de référence.

D'autres essais cliniques se font en partenariat avec des chercheurs français ou internationaux :

C'est le cas par exemple de l'essai clinique RESPIRE 21 qui se déroule en partenariat avec l'hôpital Necker-Enfants Malades. Son objectif est de détecter et traiter l'apnée obstructive du sommeil chez les très jeunes enfants trisomiques (12-18 mois). Surexprimée chez les enfants trisomiques plus âgés (30% de la population concernée), l'apnée complique l'apprentissage et la mémorisation. Cette étude doit permettre de corriger précocement ce surhandicap.



B. TRAITER LA DÉFICIENCE INTELLECTUELLE DE LA TRISOMIE 21 : C'EST-À-DIRE ?

Oui, il est envisageable d'atténuer le déficit intellectuel

La déficience intellectuelle qui touche les personnes atteintes de trisomie 21 constitue leur principal handicap puisqu'elle les empêche d'être autonomes et de vivre normalement. S'il est peu probable qu'on parvienne un jour à enlever le 3ème chromosome, il est envisageable d'atténuer le déficit intellectuel. La finalité de la recherche sur la trisomie 21 est donc de parvenir à mettre au point une prévention ou un traitement pharmacologique améliorant, puis normalisant, les fonctions intellectuelles des malades.

Améliorer le quotient intellectuel

Avec un quotient moyen à 50, à peine plus de 2,5% des patients ont un QI supérieur à 70, niveau considéré comme permettant un assez large degré d'autonomie. Parvenir à porter ce QI moyen de 50 à 70 changerait déjà considérablement la donne. En France par exemple, en améliorant le QI de 20 points, on porterait le nombre de malades dont le QI est supérieur à 70 de 1500 à 29 000, parmi lesquels 4 000 seraient totalement autonomes. Un progrès considérable pour l'existence des personnes trisomiques !



ANNEXES

ANNEXE 1. UN NOUVEAU PRIX SISLEY-JÉRÔME LEJEUNE POUR RÉCOMPENSER LES RECHERCHES CROISÉES

La recherche sur la trisomie 21 élargie à d'autres grandes pathologies : un nouveau Prix Sisley-Jérôme Lejeune très ambitieux

Communiqué de presse du 15 novembre 2016 - La Fondation Jérôme Lejeune et la Fondation Sisley d'Ornano donnent un nouvel élan au Prix International Sisley-Jérôme Lejeune. Elles réorientent le soutien à la recherche sur les « pathologies croisées » associées à la trisomie 21, notamment la maladie d'Alzheimer, l'autisme et le cancer. Des pistes prometteuses pour la recherche à visée thérapeutique au bénéfice de tous.

Une recherche thérapeutique croisée qui bénéficie à d'autres pathologies

Avec toutes les données cliniques et biologiques accumulées par la consultation de l'Institut Jérôme Lejeune depuis sa création en 1997, les chercheurs ont constaté que certaines pathologies avaient une prévalence plus élevée chez les personnes porteuses de trisomie 21 : cardiopathies, dysthyroïdies, troubles neurosensoriels, cancer du testicule, apnées du sommeil, maladie d'Alzheimer. A l'inverse, l'hypertension artérielle, la maladie cérébrovasculaire et le cancer du sein sont moins fréquents, voire absents.

Ces observations ouvrent des pistes de recherche inestimables. La recherche thérapeutique sur la trisomie 21 pourrait bénéficier à la prise en charge d'autres maladies, et réciproquement.

L'intérêt des recherches croisées est majeur : il permet de mutualiser les efforts, de croiser les résultats et de développer des molécules au bénéfice de plusieurs cibles thérapeutiques.

Un appel à candidature pour une bourse post-doctorale de 130 000 euros

Pour développer ces perspectives de recherche croisée, les Fondations Sisley d'Ornano et Jérôme Lejeune ont lancé un appel à candidature ciblé auprès de chercheurs post-doctorants ayant déjà travaillé dans les domaines concernés et souhaitant poursuivre leurs travaux sur les pathologies associées à la trisomie 21 (Alzheimer, autisme, cancer...).

Le projet retenu sera financé via une bourse postdoctorale de 130 000.

ANNEXE 2. ENTRETIEN AVEC GRÉGOIRE FRANÇOIS-DAINVILLE, DIRECTEUR GÉNÉRAL DE L'INSTITUT JÉRÔME LEJEUNE

Grégoire François-Dainville, directeur général de l'Institut Jérôme Lejeune, nous donne des nouvelles de ce centre unique qui mêle professionnalisme et innovation au soin personnalisé de chacun de ses patients.

Quel bilan tirez-vous de l'année 2016 ?

Grégoire François-Dainville : L'année 2016 marque une étape importante dans la vie de l'Institut, avec le lancement de chantiers d'organisation majeurs, notamment l'acquisition d'un nouveau logiciel de gestion de la consultation et l'informatisation des dossiers des patients. Près d'un million de pages vont être numérisées ! La très forte croissance de notre activité a rendu ces chantiers nécessaires puisqu'en 10 ans le nombre de nos patients a doublé et nous avons accueilli notre 8 000ème patient en 2016. Cette même année a aussi été marquée par de nouvelles collaborations médicales et scientifiques.

Alors que le nombre de naissances d'enfants trisomiques 21 diminue, comment expliquez-vous que la consultation de l'Institut se développe ?

G F-D : Avant d'occuper mes fonctions, il y a deux ans, j'avais le réflexe d'associer l'Institut à la pédiatrie et à la trisomie 21. C'était une vision faussée puisqu'avec l'allongement de l'espérance de vie de nos patients, nous suivons de plus en plus d'adultes, et maintenant de personnes âgées grâce à une consultation gériatrique unique en France. L'Institut a aussi développé une forte expertise sur plus de 250 syndromes au sein de sa consultation.

Avant tout, je pense que notre croissance repose sur le modèle unique et totalement original de l'Institut. Celui-ci n'a pas

d'égal en France, ni même en Europe. Les ingrédients ? Nous proposons notamment un suivi tout au long de la vie, ce qui évite les ruptures lors du passage à l'âge adulte ou de l'entrée dans le grand âge. Notre équipe pluridisciplinaire suit plus de

8 000 patients, ce qui lui confère une expérience que d'autres n'ont pas. Grâce à la générosité des donateurs de la Fondation, les consultations peuvent durer une heure et ce n'est pas un luxe ! Cela permet notamment de ne rien laisser passer. Chaque jour, nos médecins corrigent ainsi des diagnostics erronés, ou voient des choses que personne n'avait vues auparavant. Le lien très fort entre la consultation et la recherche fait aussi notre spécificité. Enfin, je rends aussi hommage à tous les professionnels qui travaillent à l'Institut car ils sont animés par un sentiment commun : l'amour des patients.

L'équipe de l'Institut va accueillir de nouveaux salariés d'ici quelques mois ?

G F-D : Effectivement, nous aurons dans quelques semaines la joie d'accueillir un nouveau pédiatre ainsi qu'une nouvelle orthophoniste qui connaît bien toutes les problématiques du langage chez nos patients. Cette jeune orthophoniste avait déjà fait un stage à l'Institut il y a quelques années. Nous accueillons en effet très régulièrement des stagiaires.

Quels sont les projets pour 2017 ?

G F-D : Nous ouvrirons au 2ème semestre une consultation « autisme » dans la déficience intellectuelle. 10 % de nos patients sont concernés. Côté recherche, de nombreux projets vont fortement mobiliser nos équipes en ouvrant par ailleurs de nouvelles perspectives thérapeutiques. Citons par exemple l'étude Respire21 pour le dépistage et le traitement précoce des apnées du sommeil chez les nourrissons trisomiques 21. Nous participerons aussi à un essai médicamenteux pour des enfants déficients intellectuels présentant des troubles autistiques. De nombreux projets concerneront aussi les adultes. Nous allons par exemple collaborer à une grande étude européenne financée par la Fondation Jérôme Lejeune – qui est aussi une première mondiale – pour étudier les facteurs génétiques qui pourraient expliquer pourquoi certaines personnes trisomiques 21 développent une maladie d'Alzheimer et d'autres ne la développent pas. Il faut ainsi bien comprendre que la recherche sur la trisomie 21 bénéficie à tous et bien au-delà de cette anomalie chromosomique.







FONDATION JÉRÔME LEJEUNE
37 RUE DES VOLONTAIRE
75015 PARIS