Mars 2020 - N°117

la lettre de la Fondation Jérôme Lejeune

Chercher - Soigner - Défendre

“Optimiste ou pessimiste ?”

Éditorial de Jean-Marie Le Méné, en page 2

L'éditorial

de Jean-Marie Le Méné,
Président de la Fondation Jérôme Lejeune

A en croire les optimistes, les choses iraient de mieux en mieux pour les personnes porteuses de trisomie 21. L'une d'entre elles ne figure-elle pas sur la liste électorale d'une grande ville ? C'est une reconnaissance. Partout s'ouvrent des *Cafés Joyeux* et des restaurants « pas tristes » tenus par des personnes trisomiques. Les éloges se succèdent. Diffusée sur la chaîne M6, la fiction *Apprendre à aimer*, qui raconte l'accueil d'un enfant porteur d'une trisomie au sein d'une famille, reçoit un prix « coup de cœur du jury » au festival des créations télévisuelles de Luchon. *« Je ne côtoyais pas la différence. Je connaissais les préjugés sur la trisomie, mais ma vision de la vie a changé »*, confie l'actrice principale.

Si l'on écoute les pessimistes, rien ne va plus. Ces évolutions n'empêchent pas le Conseil supérieur de l'audiovisuel de censurer la diffusion à la télévision de la vidéo *Dear future mom* censée rassurer une future maman en lui montrant que les personnes trisomiques peuvent vivre, travailler et aimer. Un bonheur inexprimable parce qu'il culpabilise les femmes qui ont avorté. Cela n'empêche pas non plus un député, président de groupe, de marteler à la tribune de l'Assemblée nationale : *« Il faut traquer, oui je dis traquer, les embryons porteurs d'anomalies chromosomiques »*. Quant à la justice, elle se croit juste en condamnant un hôpital à dédommager les parents d'une enfant trisomique qui n'aurait pas dû naître. *« Par son intensité et son évidence, la faute doit être regardée comme caractérisée »* soutiennent les juges. Une faute qui a fait perdre à la mère *« une chance de recourir à l'avortement »*.

Alors qui faut-il croire, les optimistes ou les pessimistes ? Le philosophe Bertrand Vergely les renvoie dos à dos : les optimistes sont tragiques et les pessimistes sont comiques. L'optimisme est une réaction désespérée devant le mal consistant à le nier en le transformant en moindre mal. Mais ne voir que du bien partout est un mensonge, une hypocrisie, une lâcheté. Tout ne se vaut pas et les choses ne s'arrangeront pas toutes seules à coup de bonne conscience. A l'inverse, le pessimisme ne fuit pas le mal, il ne voit plus que lui, il l'amplifie, il le provoque pour cacher sa peur. Exagération qui peut faire rire mais d'un rire caustique, cynique, orgueilleux qui ne règle rien. A la vérité, la vie emprunte à la tragédie et à la comédie. Le reconnaître permet de convenir avec Bernanos que *« la plus haute forme de l'espérance est le désespoir surmonté »*.

Or, s'il y a un désespoir surmonté, il réside dans le retournement de ceux qui finissent par découvrir que le mal existe, qu'ils se sont trompés et qu'il faut reprendre un bon cap. *« Quand les libérateurs n'auront plus rien à libérer, ce qui ne saurait tarder, il faudra bien qu'ils dénoncent le caractère affreusement oppressif des sociétés permissives, faute de quoi la grande et généreuse idée de libération périrait de langueur »*, écrivait l'excellent et inimitable Jacques Perret.

Le billet

de Madame Jérôme Lejeune,
Vice-présidente de la Fondation Jérôme Lejeune

Chers amis,

Au lendemain de la première soirée française Night to Shine que nous avons organisé pour la Fondation Tim Tebow, je suis encore émerveillée par cette soirée de gala qui a mis à l'honneur une centaine de nos chers patients accompagnés par plus de 150 bénévoles. La joie des retrouvailles était perceptible sur tous les visages et cette simplicité familiale demeure une belle leçon. Le célèbre joueur de football américain Tim Tebow et son épouse Demi-Leigh (Miss Univers 2017) m'ont aussi beaucoup touchée. Ils étaient venus des Etats-Unis pour rencontrer et couronner tous ces amis porteurs de déficiences intellectuelles. Malgré les difficultés quotidiennes du handicap, nous avons fêté tous ensemble la force et la beauté de la vie.
Je sais que tous ces liens créés au fil des années avec nos patients et leurs familles sont le fruit de l'aide constante de très nombreux bénévoles et donateurs. Nous avons toujours pu compter sur eux. Je ne l'oublie pas un seul jour, bien consciente de l'aventure humaine et extraordinaire dans laquelle nous les avons embarqués !
J'espère revoir un plus grand nombre d'entre vous le 25 mars prochain à l'occasion de la messe anniversaire de la mort de Jérôme. Elle sera célébrée à Paris en l'église St Léon, à midi, par notre ami, Mgr David Macaire qui a toujours été très attentif au handicap et fidèle à tous nos combats.
Enfin, luttant depuis quelques semaines contre une grave maladie, je me permets de vous demander de bien vouloir me porter en ce temps d'épreuves.
Merci de tout cœur, je sais que je peux compter profondément sur vous.

Madame Lejeune, accompagnée de Ghislaine Wallaert et Thierry de La Villejégu lors d'un déplacement à Lourdes.

NIGHT TO SHINE

Une nuit pour briller

La Night to Shine 2020 a été célébrée, grâce à 215 000 bénévoles, dans 721 lieux du monde entier. Elle a accueilli 115 000 invités d'honneur, tous porteurs de handicaps, tous nommés rois et reines le temps d'une soirée. Cet événement avait lieu à Paris pour la première fois, grâce au concours de la Fondation et de l'Institut Jérôme Lejeune.

Nous sommes le jeudi 6 février 2020, aux alentours de 18h. Des dizaines de personnes se pressent au 66bis avenue Raymond Poincaré. Des robes colorées dépassent des manteaux d'hiver, et l'on devine les nœuds papillons cachés sous les écharpes. Accueillis et guidés par des bénévoles, les nouveaux venus dévalent les marches qui les mènent à la grande Crypte de Saint Honoré d'Eylau, où, dans une pièce adjacente, de nombreuses personnes les attendent et les accueillent chaleureusement. Pour quelques heures, cette crypte va être le théâtre d'un grand évènement : la première édition française des soirées Night to Shine.

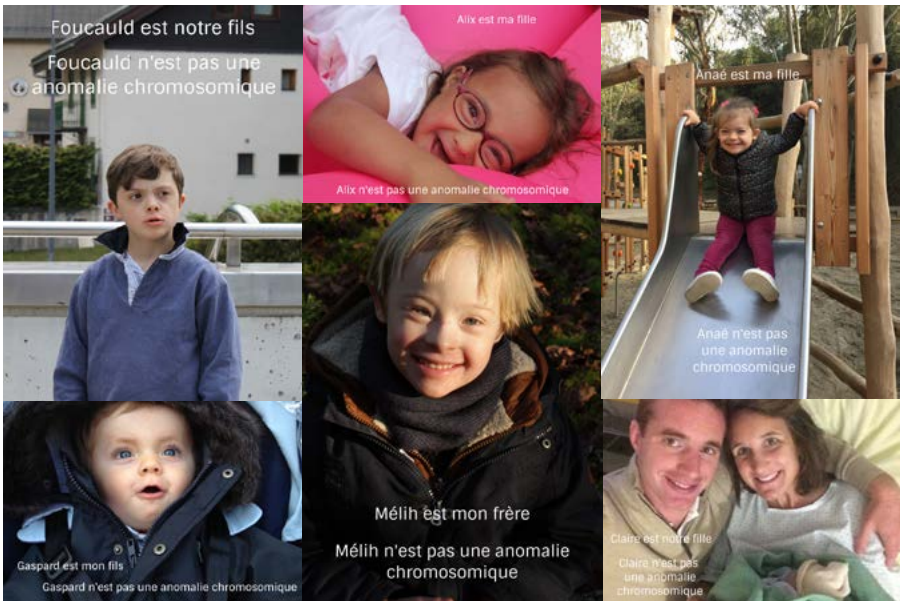
Organisée à l'initiative de la Fondation d'une célébrité sportive américaine, Tim Tebow, en partenariat avec la Fondation et l'Institut Jérôme Lejeune, cette édition parisienne se fait l'écho de nombreuses autres soirées, sur le même modèle, organisées dans plusieurs dizaines de pays du monde depuis quelques années. Sponsorisées par la Fondation Tim Tebow, ces soirées répondent toutes à une même volonté : accueillir la personne porteuse de handicap et lui montrer combien elle est importante. Partout dans le monde, la recette est la même, et ces différentes soirées s'organisent autours de temps forts. A l'occasion de cette première soirée Night to Shine parisienne, plus de 150 bénévoles, et de généreux partenaires, se sont mobilisés pour accueillir au mieux et accompagner tout au long de la soirée les 85 invités extraordinaires attendus.

A son arrivée, chacun des invités est pris en charge, apparié pour la soirée à un bénévole qui l'accompagnera tout au long de l'évènement. Le parcours commence par un temps de préparation, au cours duquel les bénévoles dits « parrains » prennent soin de leur invité, à qui ils commencent par glisser une fleur au poignet ou à la boutonnière. Les femmes sont coiffées et maquillées, les hommes sont invités à s'asseoir dans de grands fauteuils tandis que des bénévoles font briller leurs chaussures. Puis, les binômes profitent d'un petit tour en voiture qui leur est offert. Lors de l'édition parisienne, les invités se répartissaient entre 2CV et vieilles voitures de collection, et remontaient la rue Boissière pour faire le tour du célèbre rond-point du Trocadéro et admirer les lumières de la tour Eiffel. Revenus au point de départ, les invités ont chacun leur tour répondu à l'appel de leur prénom en remontant le tapis rouge sous les applaudissements et les ovations des bénévoles et amis présents. Accueillis ensuite dans la Grande Crypte, parée de tissus de couleurs et de fleurs, nos invités ont pu profiter du buffet qui les attendait, du karaoké, et enflammer la piste de danse, en présence de Tim Tebow lui-même, de son épouse, ancienne Miss Univers, et de son équipe. Clou de la soirée, Tim Tebow a pris la parole, pour rappeler aux invités combien ils étaient importants et aimés. « *Je veux que vous sachiez,* a-t-il dit, *que cette soirée est pour vous, parce que vous comptez et que votre vie a une grande valeur ! C'est pourquoi nous vous sacrons, chacun d'entre vous, rois et reines de la soirée !* » A l'instant même, chaque invité s'est vu couronner par un bénévole, et offrir un cadeau en souvenir de l'évènement. Ce fut un moment très fort et bouleversant pour ceux qui assistaient à ce beau spectacle. La soirée s'est finalement clôturée avec quelques chants et un air de piano, et chaque invité est reparti le sourire aux lèvres, heureux et ému de cette soirée comme beaucoup en ont témoigné ensuite.

DPI-A

« Notre voix a été entendue au Sénat ! »

Dans le cadre de l'examen du projet de loi bioéthique, des parlementaires ont demandé que le diagnostic préimplantatoire pratiqué dans le cadre de la PMA soit étendu aux aneuploïdies (DPI-A). Le DPI-A vise à détecter pour détruire dans l'éprouvette les embryons porteurs d'une anomalie chromosomique (par exemple les embryons porteurs d'une trisomie 21).



L'association Tombée du nid, représentant les familles et les proches de personnes handicapées, s'est mobilisée pour alerter les sénateurs sur les dangers du DPI-A. Interview de sa responsable, Clotilde Noël.

Comment avez-vous réagi en apprenant que des parlementaires souhaitaient autoriser le DPI-A ?

Les membres de notre association ont été nombreux à me faire part de leurs inquiétudes sur ce sujet. Les enjeux du DPI-A sont graves. Si cette technique devait être autorisée en France, elle aurait des répercussions à plusieurs niveaux. Il y a tout d'abord une extrême violence qui est imposée aux embryons fabriqués en éprouvette. On scelle dans le marbre le fait que certains ont plus de prix que d'autres. Cette violence dépasse le champ des éprouvettes. Le DPI-A aurait une répercussion gigantesque sur notre société. L'humanité est un tout, elle est riche de la différence de chacun et elle se construit grâce aux différences. Si l'on supprime une partie de l'humanité, l'ensemble de la société en souffrira. Ceux qui restent seront inévitablement touchés : l'acceptation de la vulnérabilité est profondément remise en question par le DPI-A. On a tous une imperfection : le jour où notre faiblesse sera désignée comme insupportable, est ce que la société continuera à nous protéger ?

Comment vous êtes-vous mobilisés pour sensibiliser les sénateurs sur les dangers du DPI-A ?

Notre association a fortement réagi à travers une tribune[1] qui a été signée de nombreuses fois par des parents, des proches de personnes handicapées et aussi des aidants, pour alerter les parlementaires. Soutenus par la Fondation Jérôme Lejeune, nous avons pu trouver des ressources précieuses pour aller plus loin.

Dans la perspective des débats au Sénat, une vidéo[2] de sensibilisation aux dangers du DPI-A a été diffusée sur les réseaux sociaux et envoyée aux sénateurs.

Une campagne « cartes postales » a complété le dispositif de sensibilisation. Nous l'avons lancée sur les comptes Facebook et Instagram de Tombée du nid. Les familles et les proches des personnes porteuses d'un handicap ont été invités à envoyer aux sénateurs une carte postale avec une photo de leur enfant, via une application. Cette opération a été un véritable succès avec plus de 5000 cartes envoyées par voie postale !

Il semble que l'objectif de cette opération « carte postale » ait été atteint ; en séance, les sénateurs se sont majoritairement opposés au DPI-A. Quelle a été votre réaction suite à ce vote et comment envisagez-vous la suite ?

L'opposition du Sénat au DPI-A a été pour les membres de notre association et pour moi-même une belle victoire et un véritable soulagement. Notre voix a été entendue c'était une étape importante.

Nous devons rester vigilants car le projet de loi va être débattu à nouveau à l'Assemblée nationale (en deuxième lecture). Il est probable que certains parlementaires tentent de faire émerger de nouveau ce sujet. Si le débat était relancé à l'Assemblée, nous attendons des députés qu'ils réitèrent fermement leur opposition au DPI-A. C'est pourquoi notre association doit rester mobilisée.

[1] Figaro Vox, 7 octobre 2019, « Diagnostic pré-implantatoire: 'Les personnes porteuses de trisomie 21 méritent de vivre!' » www.lefigaro.fr/vox/societe/certains-estiment-que-les-personnes-porteuses-de-trisomie-21-ne-meritent-pas-de-vivre-20191007

[2] www.youtube.com/watch?v=NrdmyoBWo_s

Bioéthique

PROJET DE LOI BIOÉTHIQUE

Les sénateurs votent un texte remanié

Les sénateurs ont examiné en 1ère lecture le projet de loi de bioéthique. Le 4 février, ils votaient par 153 voix contre 143 un texte qui légalise plusieurs transgressions tout en posant quelques barrières éthiques.

Guillaume Chevrollier, sénateur de la Mayenne, est largement intervenu en séance pour défendre l'embryon humain.

Ils ont pris conscience de deux dérives et les ont écartées :

- nouvelle sélection des embryons en éprouvette sur le critère du génome (DPI-A) (article 19 ter du projet de loi)
- création d'embryons transgéniques et chimériques (article 17 du projet de loi).

Ils ont modifié le texte sur ces deux enjeux essentiels pour l'avenir de l'humanité en argumentant au fond : ils ont refusé d'entrer dans une « *démarche eugéniste* » qui consiste à « *trier les embryons et éliminer ceux qui n'ont pas un génome conforme* » à une norme. Ils ont rejeté « *l'industrialisation de la modification génétique des embryons humains* ». Ils ont dit non à l'expérimentation des chimères animal-homme car « *la recherche ne peut tout justifier* ». C'est une victoire d'étape qu'il faut signaler.

Mais les sénateurs n'ont malheureusement pas suivi jusqu'au bout la logique de protection de la vie humaine en refusant de remettre en question la main mise sur l'embryon humain et ses cellules souches au nom de prétendus progrès. C'est sans réflexion qu'ils ont acté, et même aggravé, les dispositions voulues par le gouvernement et votées par les députés en première lecture : mise à disposition des cellules souches embryonnaires humaines pour les chercheurs, utilisation des cellules souches de l'embryon pour créer des gamètes artificiels ou recréer des copies d'embryons humains, conservation des embryons jusqu'à 21 jours, contre 7 actuellement.

Le rouleau compresseur de la recherche sur l'embryon et du business qui l'accompagne poursuit sa course, comme s'il allait de soi que l'embryon devait servir tous les fantasmes scientistes.

La deuxième lecture du texte est annoncée en avril ou mai à l'Assemblée nationale puis dans la foulée au Sénat. La Fondation Jérôme Lejeune continuera son travail, sans relâche, jusqu'au bout du processus législatif : veille, analyses, alertes, mobilisation.

Pour aller plus loin : *Les sacrifiés de la recherche* Ed. Pierre-Guillaume de Roux. Auteurs : Mariette Guerrien et Lucie Pacherie

TOUS imparfaits

Un collectif de parents s'est constitué et a pris la parole pour alerter sur la norme génétique qui se dessine à travers les revendications du projet de loi bioéthique, telle que l'extension du diagnostic préimplantatoire aux anomalies chromosomiques (aneuploïdies). Concernés par la maladie génétique ou chromosomique d'un enfant, ils ont publié une tribune le 6 janvier 2020 dans le Figaro. Ils demandent aux responsables politiques de ne pas réduire leurs enfants, mais aussi chaque membre de la société, à leur génome. Ils récusent la médecine qui traque, une « médecine du tri ». Ils demandent le maintien du principe de solidarité et signalent l'urgence d'un regard d'humanité sur les plus vulnérables, que nous sommes ou serons tous un jour.

Soutenez-les en signant leur tribune sur www.tousimparfaits.fr

L'ONU examine le respect par la France des droits des personnes handicapées

Le Comité onusien en charge des droits des personnes handicapées est actuellement en train d'étudier les atteintes en France. C'est ce Comité qui avait épinglé la France en mai 2019 au sujet de Vincent Lambert pour qui il avait demandé le maintien de l'alimentation et de l'hydratation au moins le temps qu'il étudie le dossier. Le gouvernement français s'était alors honteusement assis sur la demande onusienne, et ce faisant sur le droit international.

En cette période d'examen de la France, la fondation entend informer le Comité onusien de la politique systématique de dépistage prénatal de la trisomie 21 aboutissant à l'élimination d'une catégorie de la population sur la base de son patrimoine génétique. En 2017 et 2018, la fondation s'était rendue à l'ONU à Genève pour dénoncer ce racisme chromosomique dont sont victimes les personnes porteuses de trisomie 21. Depuis, le Comité onusien a reconnu que la politique de dépistage prénatal visant à sélectionner les enfants à naître sur la base du handicap [est une] politique qui va à l'encontre de la reconnaissance de la valeur égale de chaque personne et est une forme moderne de discrimination. Ce même Comité a déclaré que Les lois qui autorisent explicitement l'avortement en raison d'un handicap violent la Convention des droits des personnes handicapées. Une prise de conscience qui constitue une première étape forte.

DÉVELOPPEMENT INTERNATIONAL

L'Institut Jérôme Lejeune, lieu d'excellence reconnu à l'international

Depuis sa création en 1997, l'Institut Jérôme Lejeune s'est beaucoup développé, en multipliant son équipe médicale et scientifique, en développant son offre de formation et sa communication, et surtout en augmentant de façon exponentielle le nombre de patients accueillis, à raison d'une cinquantaine de nouveaux patients par mois. Depuis plusieurs années, ce rayonnement dépasse les frontières, et l'Institut Lejeune acquiert une reconnaissance à l'échelle internationale.

Cette dernière se traduit de nombreuses manières différentes, notamment dans le cadre de la recherche, qui voit l'Institut multiplier les partenariats internationaux. Par exemple, l'Institut est impliqué dans plusieurs programmes à l'échelle internationale, tels que les projets européens Horizon 21 sur les liens entre la trisomie 21 et la maladie d'Alzheimer, ou encore le projet GO-DS21, qui va démarrer en 2020 et étudiera les troubles du métabolisme dans la trisomie 21. Ce projet vient d'ailleurs de bénéficier d'un financement accordé par l'Union Européenne. Les collaborations de l'Institut Lejeune avec les chercheurs du monde entier passent également par le Centre de Ressources Biologiques de l'Institut, BioJeL, dont les échantillons sont sollicités et étudiés dans le cadre de différents projets, comme c'est le cas des recherches conduites par le Professeur Csaba Szabo en Suisse. D'autre part, dans le cadre des projets de recherche cliniques menés à l'Institut, plusieurs publications scientifiques ont été publiées dans de grandes revues scientifiques internationales. Mais au-delà de la recherche, et des collaborations nombreuses nouées dans ce cadre, l'Institut est reconnu pour l'excellence et l'expertise de sa consultation. C'est ainsi que deux internes seront accueillis cette année pour être formés à l'Institut : l'un italien, et le second, argentin, accueillis grâce à un accord passé entre le Sénat argentin et la Fondation Jérôme Lejeune.

Un modèle unique et sollicité

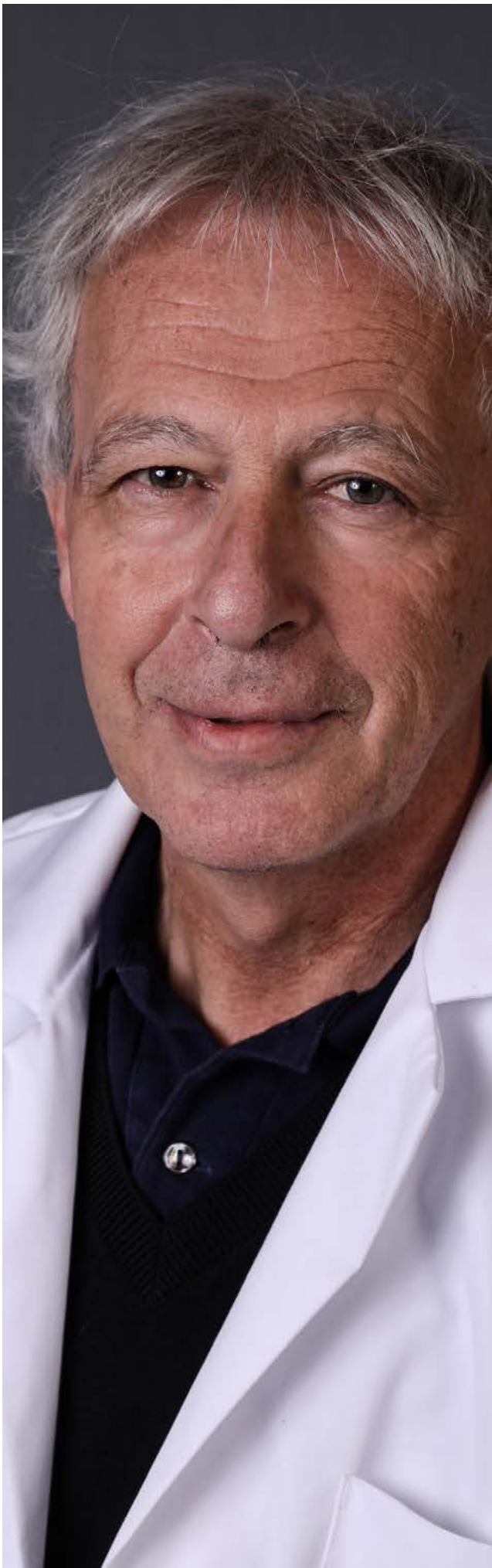
Le rayonnement de l'Institut Jérôme Lejeune est donc déjà bien ancré et lui confère une reconnaissance internationale grandissante de laquelle découle un constat : le modèle de l'Institut Lejeune est unique et ne trouve pas d'équivalent dans le monde.

Cette unicité de la consultation de l'Institut repose sur trois piliers. D'une part, le choix d'offrir des consultations qui « prennent leur temps ». Chaque consultation médicale dure en moyenne une heure, davantage même lorsqu'il s'agit d'une consultation paramédicale, ou d'une première consultation. C'est la durée nécessaire pour approfondir l'entretien et l'examen qui s'ensuit, pour poser un bon diagnostic et prendre le temps d'écouter le patient et ses proches. D'autre part, l'Institut Jérôme Lejeune propose un suivi tout au long de la vie, facilité par un dossier médical unique qui suit le patient et se transmet, au sein de l'Institut, de médecins en médecins. Ainsi, tous les professionnels médicaux et paramédicaux de l'Institut travaillent main dans la main, et assurent la continuité de la prise en charge du patient à tous les âges de la vie. Enfin, élément caractéristique de la façon dont le Professeur Lejeune lui-même travaillait, l'Institut conserve un lien étroit entre médecine et recherche, par le déploiement de nombreux programmes de recherche clinique, auxquels peuvent prendre part les patients.

Ce modèle unique conduit aujourd'hui plusieurs pays à exprimer le désir d'ouvrir une consultation Jérôme Lejeune chez eux. C'est notamment le cas des Etats-Unis et de l'Argentine. Afin de voir comment répondre aux mieux à ces demandes, une mission a été confiée au Professeur Hervé Walti, anciennement pédiatre à l'Institut. S'il est évident que ces consultations doivent trouver des financements locaux, le travail de fond du Professeur Walti est indispensable car, comme l'explique Grégoire François-Dainville, Directeur Général de l'Institut Jérôme Lejeune : *« Si des consultations portant le nom de Jérôme Lejeune voient le jour à l'étranger, elles doivent correspondre au modèle original, et répondre d'un certain esprit Lejeune, qui dépasse la simple expertise médicale et scientifique. »*

3 QUESTIONS AU

Professeur Hervé Walti, conseiller médical et scientifique pour le développement à l'international



Sur quel constat se fonde la mission qui vous a été confiée ?

Cette mission s'appuie sur le constat d'un besoin. Un besoin d'étendre notre savoir-faire pour permettre aux personnes porteuses de trisomie 21 d'être mieux soignées et mieux prises en charge. Or, il se trouve que ce besoin existe aussi à l'international : nous recevons des demandes de pays étrangers nous disant : *« vous faites un travail formidable, pouvez-vous nous aider à faire la même chose dans notre pays ? »* C'est dans le cadre de cette demande et en réponse à ce besoin identifié que s'inscrit ma mission.

En quoi consiste ce projet de développement international ?

Il y a aujourd'hui deux projets très concrets d'ouvertures de consultations Jérôme Lejeune, l'une dans la région du Michigan aux Etats-Unis, mené en lien avec la Fondation Lejeune américaine, et l'autre en Argentine, à Córdoba.

Le souhait porté pour ces potentielles nouvelles consultations est qu'elles répondent aux trois mêmes missions que l'Institut Jérôme Lejeune en France, à savoir soigner, chercher et former. Par conséquent, il faut certes transmettre l'esprit de notre consultation, mais également réfléchir à la manière dont celle-ci s'articulera avec la recherche et la formation. Nous souhaitons que ces consultations internationales participent à la recherche clinique, comme c'est le cas en France, et à la recherche fondamentale en contribuant à la biobanque BioJeL. A terme, nous aimerions également qu'elles puissent développer leurs programmes de formations, et il faut pour cela dès aujourd'hui en poser les bases, en formant les futurs formateurs afin qu'eux-mêmes puissent ensuite transmettre cette expertise dans l'univers médical qui les entourent, ou aux familles de patients.

Quelle est votre mission ?

Ma mission est tout d'abord de créer un référentiel, une sorte de cahier des charges pour l'ouverture de ces nouvelles consultations Jérôme Lejeune dans le monde. Ce cahier des charges doit permettre d'expliquer ce à quoi répond une consultation Lejeune, quelles en sont les missions, les objectifs, de quelle manière est-ce qu'elle s'organise en terme de ressources humaines, de locaux, et gestion des données. Je travaille également sur la constitution d'un kit de formation, regroupant des explications et des fiches sur la manière dont se mènent les consultations à l'Institut, sur les différentes comorbidités, ou encore sur l'évolution des patients porteurs de trisomie 21. Ce kit sera utilisé dans toutes les consultations qui ouvriront, que ce soit à l'international ou en France.

Un pan de ma mission consiste également à aller sur le terrain. Par conséquent, je me suis d'ores et déjà rendu à plusieurs reprises aux Etats-Unis et en Argentine pour rencontrer les équipes médicales susceptibles d'accueillir la consultation Lejeune, et échanger sur nos attentes respectives et les possibilités de mises en place.

Aujourd'hui, mon objectif est vraiment d'aider à l'ouverture de ces consultations et de finaliser les documents qui les aideront à se lancer, tels que le kit de formation, afin d'assurer au mieux la prise en charge des patients porteurs de trisomie 21 partout dans le monde.

CONSEIL SCIENTIFIQUE

Barbara Bardoni, nouvelle présidente du conseil scientifique

Barbara Bardoni, PhD, Directeur de recherche Inserm et CNRS, succède à Yann Herault à la tête du Conseil Scientifique. Elle a pris ses fonctions le 1er janvier 2020.

Depuis janvier 2020 vous êtes la nouvelle Présidente du Conseil Scientifique. Pouvez-vous vous présenter en quelques lignes et nous parler de l'intérêt que cela représente pour vous de coordonner ce conseil international ?

Je suis Directrice de Recherche Inserm et travaille à l'institut de Pharmacologie Moléculaire et Cellulaire de Valbonne (CNRS-Université de Nice Sophia-Antipolis,) où je dirige l'équipe « *Métabolisme de l'ARN et maladies du neuro développement* ».

J'ai fait mes études de génétique en Italie, à l'Université de Pavie, dans le laboratoire du Pr. G. Camerino, qui avait elle-même été chercheur à Strasbourg chez le Pr. Jean-Louis Mandel, et travaillait sur la localisation du gène du syndrome de l'X Fragile (SXF). A sa suite, j'ai travaillé plusieurs années dans ce laboratoire sur ce syndrome de l'X Fragile.

Mon implication dans cette maladie est vraiment… héréditaire !

Je suis très intéressée à participer et, maintenant, à devenir la présidente du Conseil Scientifique de la Fondation Jérôme Lejeune pour soutenir des recherches innovantes sur la déficience intellectuelle (DI) dans le but de mieux en comprendre les causes et de trouver ensuite des thérapies adaptées, en particulier pour la trisomie 21.

Vous êtes membre de ce Conseil Scientifique depuis 2015.

Mon expérience de membre du Conseil scientifique a été très positive et enrichissante et, pour cette raison, j'ai accepté d'en être la Présidente. L'organisation de chaque appel à projets via le site internet est excellente. Les chercheurs soumettent leurs projets sur ce site internet puis chaque projet est évalué par 2 à 3 experts.

Lors des réunions biannuelles du Conseil Scientifique, les meilleurs projets sont sélectionnés en fonction de leur intérêt, leur mérite et leur caractère scientifique innovant. Les compétences en terme d'expertise scientifique autour de la table sont variées, complémentaires et internationales.

Certains projets font l'objet de discussions intenses et stimulantes. Le choix est parfois difficile ! En raison des grandes difficultés que rencontrent les chercheurs à trouver des financements en France comme à l'international, le nombre des projets que nous examinons est toujours croissant...

Le soutien de la Fondation est de plus en plus indispensable pour les chercheurs. Ces subventions aident les unités de recherche à développer leur projet. Pour initier un nouveau projet, ces subventions ont un effet levier déterminant leur permettant d'obtenir des financements complémentaires via des agences nationales ou internationales.

Votre recherche a pour thème principal le syndrome de l'X Fragile. En quoi consiste votre recherche ?

Le Syndrome de l'X Fragile (SFX) est la forme la plus fréquente de déficience intellectuelle héréditaire. Les patients présentent des phénotypes complexes au niveau physique, neurologique et psychiatrique. La cause en est connue : le gène FMR1 (découvert en 1991), qui n'est pas fonctionnel.

Chez la plupart des patients, la mutation de ce gène induit l'absence de transcription de la protéine appelée *FMRP1* (Fragile X Mental Retardation Protein (FMRP). Mais un traitement spécifique et efficace n'est pas encore disponible à ce jour.

Mon équipe est très impliquée dans l'étude des voies de signalisation cellulaires qui sont altérées dans les neurones atteints (cellules neurologiques du cerveau) dépourvus de FMRP1. Cette voie de signalisation pourrait être ciblée par un traitement pharmacologique spécifique. Dernièrement, nous avons utilisé des approches complémentaires et sommes actuellement concentrés sur 4 à 5 molécules que nous espérons être utiles aux patients.

Votre intérêt porte également sur la trisomie 21. Quels sont les liens entre la recherche sur le syndrome de l'X Fragile et la trisomie 21 ?

Du point de vue moléculaire, la trisomie 21 et le syndrome de l'X Fragile (SXF) ont beaucoup en commun. Des voies moléculaires identiques sont altérées chez les patients avec trisomie 21 et chez ceux avec SXF. Il en est de même entre la trisomie 21 et d'autres formes de déficience intellectuelle. Le fait de trouver des traitements communs pourrait éveiller l'intérêt des grands groupes pharmaceutiques afin qu'ils s'impliquent dans le développement de thérapies. Ainsi, un plus grand nombre de patients pourraient bénéficier de ces innovations. Dans le cadre du congrès bisannuel de la T21RS (T21 Research Society) qui se déroulait à Chicago en 2017, j'avais animé une réunion entre chercheurs et industriels sur ce sujet dans le but d'initier la discussion entre des acteurs qui se connaissent peu.

Dans le même esprit, la Fondation Jérôme Lejeune, seule, et en partenariat avec la Fondation Sisley-d'Ornano, propose des bourses d'étude permettant à des chercheurs d'étudier en parallèle la trisomie 21 et d'autres pathologies, selon un concept de « pathologies croisées », c'est-à-dire de pathologies qui surviennent à la fois dans la population générale et dans la population avec trisomie 21 de façon spécifique. Il est passionnant de constater que beaucoup de chercheurs travaillant sur d'autres pathologies se rapprochent ainsi de la trisomie 21.

CBS

Le programme CiBleS21 ciblé sur le gène CBS présent sur le chromosome 21 se poursuit.

Grande première, le 28 janvier dernier quatorze chercheurs se sont réunis à l'initiative de la Fondation Jérôme Lejeune pour faire le point sur les recherches en cours concernant l'enzyme CBS (Cystathionine beta synthase). Neuf d'entre eux font ou ont fait partie du Conseil scientifique de la Fondation.

On se rappelle que dès 1975 le Pr Jérôme Lejeune avait suspecté le rôle essentiel de l'enzyme CBS dans la trisomie 21, en se fondant sur une observation clinique, et qu'en 2004 le Pr Kamoun de l'Hôpital Necker-Enfants malades fit l'hypothèse que le gaz H2S synthétisé par l'enzyme CBS en excès chez les personnes trisomiques pourrait être à l'origine d'une toxicité cellulaire expliquant en partie le déficit intellectuel. Les moyens disponibles à l'époque n'ont alors pas permis de poursuivre les explorations dans la voie du gaz H2S.

Après de nombreuses années de recherches infructueuses pour identifier un inhibiteur du gène CBS (programme CiBles21), les chercheurs se sont concentrés sur la mise au point de modèles animaux, souris et rats, permettant de mimer la surexpression de la trisomie 21 et du gène CBS (clinique de la souris à l'IGBMC). Parallèlement, une équipe de Brest a poursuivi la recherche de molécules inhibitrices de CBS dans un modèle de culture de levures. Ces différents travaux ont permis au Pr Yann Hérault de publier en Janvier 2020 un article démontrant formellement le rôle de l'enzyme CBS dans la cognition et son lien avec d'autres enzymes dont l'enzyme DYRK1A.

Les travaux sur le gaz H2S intéressaient aussi les équipes de chercheurs en cancérologie et en particulier celle dirigée par le Pr Csaba Szabo de Houston (Texas, USA). A la suite des conversations qu'il eut avec la Fondation (mai 2018), il décida de consacrer ses études à la trisomie 21. Il est désormais installé à l'université de Fribourg en Suisse où ses travaux sont financés par la Fondation. En quelques mois, le Pr Szabo publia deux articles déterminants dans des revues internationales sur le rôle majeur de l'H2S dans les cellules de personnes avec une trisomie 21.

La recherche associant l'enzyme CBS et le gaz H2S présente aux yeux de la Fondation Jérôme Lejeune une voie thérapeutique à privilégier. Les récents travaux du Pr Szabo démontrent en effet que l'enzyme CBS est une cible thérapeutique sérieuse : elle intervient de façon certaine dans les anomalies cellulaires des personnes avec trisomie 21. Le gaz H2S libéré en excès par la réaction enzymatique est toxique pour les cellules mitochondriales des personnes avec trisomie 21, les laissant ainsi privées de l'énergie nécessaire à leur développement.

Le 28 janvier dernier, les experts ont présenté leurs travaux et discuté des différents modèles d'étude, des particularités de CBS et de ses liens avec d'autres voies métaboliques. Tous ont confirmé l'intérêt de ces travaux et la nécessité d'étudier le fonctionnement des premiers inhibiteurs de CBS déjà identifiés. Ils ont convenu qu'il fallait relancer la recherche de nouvelles molécules inhibitrices de CBS, les précédentes explorations datant maintenant de 10 ans. Une autre voie de recherche thérapeutique a été évoquée : la capture de l'H2S en excès dans les cellules versus l'inhibition de l'enzyme.

En complément, la connaissance du rôle de CBS sur les modifications cellulaires métaboliques et sur ses interactions avec d'autres enzymes va se poursuivre. En effet, aujourd'hui on sait que l'enzyme CBS est très présente dans le cerveau mais son action sur les cellules neuronales doit être explorée avec précision.

Ces recherches en cours pourraient permettre de multiples avancées dans le traitement de la cognition, mais aussi de l'hypotonie et de certaines autres comorbidités associées à la trisomie 21.

Agenda

COURSE DES HÉROS 2020

Cette année, la Course des Héros se déroule dans 4 villes. La Fondation Jérôme Lejeune vous attend nombreux à Bordeaux le 14 juin (Bordeaux Mérignac - Bois du Burck), à Paris le 21 juin au Parc de Saint Cloud, à Lyon le 28 juin au Parc de Gerland et à Nantes le 5 juillet.

Pour vous inscrire et collecter les 250 € nécessaires pour votre participation une seule adresse :

www.alvarum.com/fondationjeromelejeune

Après, vous choisissez votre ville pour vous inscrire.

Vous pouvez choisir de marcher 2 ou 6 km et de courir 6 ou 10 km.

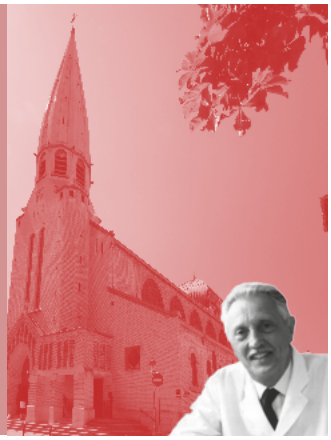
Plus on est de fous, plus on rit ! Alors n'hésitez pas !!!

Le film ***J'irai décrocher la lune*** sera en salle partout en France le 18 mars 2020. Réalisé par Laurent Boileau, ce film dévoile le quotidien de Stéphanie, Robin, Elise, Gilles-Emmanuel, Eléonore et Mario qui rêvent d'une vie ordinaire. Mais quand on a un chromosome en plus, ce n'est pas une évidence !

Avec humour et sensibilité, ils nous racontent leur volonté et leur capacité à s'insérer dans la société et le marché du travail. Ces témoignages sincères, sans filtre et sans complaisance interrogent notre rapport à la différence et nous amènent à porter un nouveau regard sur la trisomie 21.

La messe anniversaire de la mort du Pr Jérôme Lejeune sera célébrée par Mgr David Macaire le mercredi 25 mars à 12 h en l'église Saint Léon 1 place du Cardinal Amette 75015 PARIS.

Mgr David Macaire est archevêque de Saint-Pierre et Fort-de-France en Martinique.



Portrait

Une famille courage !

Alexis et Véronique vivent à Toulon avec leurs trois enfants, dont l'aîné, Timothée est porteur d'une trisomie 21. Portrait d'une famille animée par la joie !

« *Un sourire est souvent l'essentiel. On est payé par un sourire. On est récompensé par un sourire. On est animé par un sourire.* » En pénétrant dans la charmante maison toulonnaise d'Alexis et Véronique, cette pensée d'Antoine de Saint Exupéry traverse inéluctablement l'esprit du visiteur. C'est une ruche bourdonnante qui nous accueille, et son cortège de rires et de bonne humeur. Timothée, 10 ans, porteur de trisomie 21, Ombeline, 8 ans, et Victoire, trois ans et demi, la dernière arrivée dans la famille. Cette joie communicative, c'est Alexis et Véronique qui l'ont transmise à leurs enfants. Et pourtant, derrière ce bonheur et cette félicité bien réelle, la vie n'a pas épargné ce jeune couple rayonnant de son lot de souffrances. Alexis et Véronique ont chacun vécu l'épreuve de la maladie dans leurs familles : le père de Véronique est décédé en 2016 d'une sclérose en plaques qui l'a tenu paralysé pendant près de 20 ans. Le père d'Alexis est mort des suites d'un cancer moins de trois ans après leur mariage.

Alexis et Véronique, qui se sont mariés en juillet 2006 à 24 et 23 ans, aspirent naturellement à une vie heureuse et poursuivent le très grand désir de fonder une famille. Survient alors un séisme un an seulement après leur mariage et de manière totalement imprévue : un diagnostic d'infertilité qui voit leur grand espoir d'enfant quasiment s'évanouir. « *Cette épreuve, alors que nous étions tous jeunes mariés, nous a plongés dans un très grand désespoir, une immense désillusion* » se souvient Véronique. Et pourtant, « *cette violente difficulté commune à laquelle nous avons été confrontés, a ajouté un degré d'intimité à notre amour* » complète Alexis. C'est alors que le jeune marin part en mer durant plusieurs mois et son absence renforce encore les liens de ce couple très uni. « *Il était inconcevable que des enfants ne puissent pas venir bénir notre mariage* » affirment-ils. Alexis et Véronique se lancent alors dans un parcours d'adoption, sans entrevoir encore le chemin du bonheur. Le premier agrément arrive à l'été 2008, et début 2010 c'est un nouveau saut dans le vide pour le jeune couple : l'accueil d'un enfant trisomique, Timothée, confié à l'Aide Sociale à l'Enfance de Paris juste après sa naissance. « *L'arrivée de Timothée dans notre vie a fondé durablement notre bonheur de parents. Nous n'étions ni préparés à l'adoption, ni préparés à l'accueil d'un enfant handicapé, mais nous avons découvert que la joie profonde était là, malgré les limitations du corps* ». Deux années plus tard, Alexis et Véronique ont la joie d'accueillir la petite Ombeline alors âgée de quatre mois, qui deviendra le premier ange gardien de son grand frère et de sa petite sœur, pilier de bonne humeur et d'humanité dans la fratrie. A la délivrance du troisième agrément en 2013, s'en suit une traversée du désert de trois années au cours de laquelle trois propositions d'adoption n'aboutissent pas. En juillet 2016, le père de Véronique, qui vivait les derniers mois de sa vie, assure à sa fille qu'il va prier pour l'arrivée de ce troisième enfant. Quelques semaines plus tard, un département d'Île-de-France contacte la jeune famille. L'espoir renaît.

Le 15 novembre 2016, au cours de la messe d'obsèques du père de Véronique, un message de l'Aide Sociale à l'Enfance annonce l'arrivée d'une petite fille. Le clin d'œil de la Providence est là ; ils l'appelleront Victoire. La petite fille qui a tant souffert durant ses premiers mois de vie, s'apaise progressivement et devient rapidement souriante et joyeuse. Ce qui fait dire à sa Maman que « *la vitalité d'âme permet de dépasser beaucoup de faiblesses. Nous sommes témoins avec Alexis de la force de vie de nos enfants* ». Alexis conclut en père de famille et en mari aimant : « *les grandes épreuves apprennent à se détacher des critères de réussite du monde et à s'attacher aux joies plus profondes de la vie. Consentir aux larmes et au bonheur, c'est consentir à la vie* ». Transformer un fardeau de souffrance en fardeau de tendresse, voilà le secret de cette famille. A tous ceux qui ne se résignent pas au goût de notre époque pour l'éphémère et le superficiel, Alexis, Véronique, Timothée, Ombeline et Victoire tracent un modèle.

Soutenez la Fondation Jérôme Lejeune

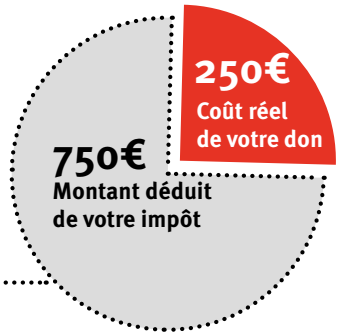
par un don déductible de l'Impôt sur la Fortune Immobilière (IFI) !

avant le 16 mai 2020*

VOUS ÊTES SOUMIS À L'**IFI**

75% **du montant de votre don à la Fondation Jérôme Lejeune** est déductible de votre impôt dans la limite de 50 000€ par an.

VOUS DONNEZ
par exemple
1 000€



À NOTER : Reconnue d'utilité publique, la Fondation est également habilitée à recevoir vos dons au titre de l'**Impôt sur le Revenu (IR)**. **66% du montant de votre don est alors déductible de votre impôt** dans la limite de 20% de votre revenu imposable.

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

La Fondation dépend à 100% de votre générosité.

A ce jour, le seul Institut Jérôme Lejeune développe **une dizaine de programmes de recherche, dont trois essais thérapeutiques.**

Sans vous, ni nos programmes de recherche ni nos actions de soin et de défense de la vie ne seraient possibles !

MERCI DE VOTRE CONFIANCE ET DE VOTRE GÉNÉROSITÉ.

Contactez le service Dons & Legs :
Tél. : 01 44 49 73 00
donateurs@fondationlejeune.org

Je fais un don en ligne
don.fondationjeromelejeune.org
√ RAPIDE √ SIMPLE √ SÉCURISÉ

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
-Directeur de la publication : Jean-Marie Le Méné.
Ont contribué à ce numéro : Madame Lejeune ; Jean-Marie Le Méné ; Thierry de La Villejégu ; Nicolas Sévillia ; Catherine Lemonnier ; Olivier Rochette ; Marion Dinand ; Lucie Pacherie - Mariette Guerrien **Infographiste :** Alexis Duport - **Crédits photos :** SA.Faure ; Maëlenn de Coatpont ; FJL; DR - **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
IMPRIM'VERT®

*cette date concerne la déclaration d'impôts papier, sous réserve de modification par l'administration fiscale, plus d'information sur www.impots.gouv.fr