Novembre 2019 - N°115 - 1€

la lettre de la Fondation Jérôme Lejeune

CHERCHER - SOIGNER - DÉFENDRE

JE FAIS UN DON

“ Il est absurde de prétendre limiter les dérives quand on a perdu le cap . ”

Éditorial de Jean-Marie Le Méné, en page 2

L'éditorial

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

La loi de bioéthique est un abus de confiance. On le savait depuis 1994, 2004, 2011, 2013, 2016[1] et maintenant 2019. Il y est moins question de biologie et d'éthique que de savoir comment mettre à profit en toute sécurité des progrès techno-scientifiques douteux présentés à l'opinion comme des droits nouveaux à conquérir. Il ne manque pas de grands naïfs pour louer ces belles pages de démocratie, d'échanges apaisés et autres oasis de fraternité. Pourtant, les seules choses qui importent sont les promesses du gouvernement, les attentes des groupes de pression et l'impatience de la presse à rendre compte des résultats d'un rapport de forces. Vous l'aurez compris, tout ce qui était annoncé dans le projet de loi a été voté à l'Assemblée nationale. Tout, c'est-à-dire non seulement la PMA pour les homosexuelles mais surtout la livraison facilitée de l'humain aux laboratoires : banalisation de la recherche sur l'embryon par le passage d'un régime d'autorisation à une simple déclaration, construction de modèles à partir d'embryons détruits, chimérisme, transgénisme, etc. Loin de moi l'intention de m'en lamenter, je ne suis pas de ceux qui pleurent les conséquences dont ils chérissent les causes. La Fondation ne cesse de répéter depuis 25 ans qu'il est absurde de prétendre limiter les dérives quand on a perdu le cap. Considérons plutôt avec intérêt comment le concept de cette loi évolue, en prenant deux exemples.

D'abord, on a entendu des propos si extravagants sur la PMA (un père peut être une femme, une femme devenir un homme, etc.) que l'on a pu observer leurs auteurs s'y perdre et bredouiller avant d'en rire. Cette prise de distance, nouvelle, est très instructive sur la manière dont est élaborée la loi. Cela signifie que l'idole bioéthique, censée soumettre le progrès à la sagesse, vacille sur son socle de mensonges. Personne n'est dupe. La PMA est un sujet ultra minoritaire. Personne n'y croit ou ne fait semblant d'y croire. Mais il y a une commande du gouvernement à honorer, des lobbys en embuscade et des médias à l'affut. Même si c'est regrettable, au moins, c'est plus clair.

Second exemple. Un amendement du groupe MoDem visant à étendre le diagnostic préimplantatoire aux aneuploïdies (anomalies du nombre de chromosomes) touchait directement les trisomiques. Après un tri dans l'éprouvette, l'objectif était d'empêcher l'implantation d'embryons porteurs de trisomie 21 pour doper les chiffres de la PMA. Mais la ministre de la Santé a rejeté cet amendement qu'elle a qualifié d'eugéniste alors que toutes les instances officielles y étaient favorables. Cette heureuse fermeté, qui va dans le bon sens, a montré que, là aussi, c'est le gouvernement qui garde la main.

Ne cherchons pas dans le dialogue des vertus illusoires ni de vains espoirs dans la séquence parlementaire. Pour le pire mais parfois pour le meilleur, le vrai pouvoir est mystérieusement au-delà.

---

[1] Les lois de 2013 et 2016 ont aggravé les atteintes à l'embryon en dehors d'une révision de la loi de bioéthique.

Le billet

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

Très chers amis,

A l'approche de Noël, mon cœur est émerveillé et plein de reconnaissance. J'ai eu la joie de revoir Bruno, l'un des tout premiers patients de mon époux puis de l'Institut Jérôme Lejeune. J'étais très émue car depuis ce temps-là, nous avons parcouru un long chemin semé d'embûches – mais nous avons toujours été guidés par une bonne étoile. Au départ, notre consultation ne comptait que trois médecins et occupait des locaux au sein de l'hôpital Notre-Dame du Bon Secours. Aujourd'hui, nous avons la chance de louer les merveilleux espaces de la rue des Volontaires, dans l'enceinte de l'hôpital Saint-Jacques. *« Rien n'est trop beau pour nos patients »* dirait le Professeur Réthoré. 20 ans après Bruno, nous y accueillons la petite Garance, notre 10 000ème patiente. Avec une équipe comptant une vingtaine de médecins et paramédicaux spécialisés, notre consultation est devenue la plus importante d'Europe.

Pour couronner le tout, je constate avec satisfaction que la recherche progresse. En 1990, Jérôme avait eu l'intuition qu'un certain gêne jouait un mauvais rôle dans le développement de la trisomie 21. Depuis, cette intuition a fait son chemin et se traduit aujourd'hui par la formidable publication qui vous est décrite en pages 4 et 5 de cette Lettre.

L'incroyable aventure de la Fondation est le fruit du soutien sans faille des patients, de leurs familles et de nos généreux donateurs. Merci du fond du cœur. Je vous souhaite un très joyeux Noël, sans jamais oublier que le miracle de la Fondation, c'est vous !

Actualités

EN LIBRAIRIE

Jérôme Lejeune, la liberté du savant

Dans cette biographie de référence qui se lit comme un roman, l'auteur, Aude Dugast, postulatrice de la cause de canonisation de Jérôme Lejeune, nous dévoile le portrait privé d'un savant génial, plein d'humour et profondément libre qui a marqué l'histoire en prenant la défense des sans-voix. Nous sommes heureux de vous en présenter trois extraits ainsi que la postface de Madame Lejeune qui en dit la valeur. Que vous connaissiez bien ou peu Jérôme Lejeune, vous y retrouverez ou découvrirez l'homme hors du commun qui inspire l'œuvre qui nous unit aujourd'hui.

Les ailes de l'amitié *(chapitre 1)*

Extrait : « La crête des arbres se rapproche, le pilote réduit encore sa vitesse et vire doucement pour […] préparer l'atterrissage. *"Ce carré d'herbe suffira largement pour accueillir nos quatre hélicoptères"* observe-t-il. […] A l'arrière de l'appareil dont la coque brille sous le soleil du mois d'août, le Saint-Père, Jean-Paul II, se réjouit. Il est finalement parvenu ici, dans ce petit village de Chalô-Saint-Mars, pour se recueillir sur la tombe de son *"frère Jérôme"*. […] L'hélicoptère se pose doucement. Le Pape se souvient avec émotion de sa tristesse 3 ans plus tôt, à l'annonce de la mort de son ami Jérôme, le 3 avril 1994. Le matin de Pâques. La tête dans les mains il s'était alors exclamé : *"Mon Dieu j'avais tant besoin de lui !"* Le lendemain il envoyait au Cardinal Lustiger, archevêque de Paris, une lettre d'hommage où il exprimait sa reconnaissance pour le charisme du Professeur Jérôme Lejeune. Chacun des mots qu'il avait soigneusement choisis ce jour-là reste gravé dans son cœur. »

L'amour pour seul bagage *(chapitre 3)*

Tout commence par une rencontre. Celle du 25 avril 1952. Entre Jérôme Lejeune et ceux qu'il appellera bientôt *« mes petits patients »*. Une rencontre qui va bouleverser sa vie. Le soir même, Jérôme écrit à Birthe, sa fiancée :

Extrait : *« "Turpin me propose un travail d'un ou deux ans sur les mongoliens. […] Je suis persuadé qu'il y a quelque chose à trouver et qu'il est peut être possible d'améliorer la vie de milliers d'êtres […] si nous arrivons à trouver pourquoi ils sont ainsi. C'est un but passionnant qui nous demandera de grands sacrifices, ma Chérie, mais si tu es d'accord pour accepter une vie assez précaire mais juste et saine, basée sur cet espoir-là, je suis sûr que nous y arriverons. (Je dis 'nous' car c'est seulement si toi aussi tu marches, si tu m'aides, que j'arriverai à quelque chose)".* Et Birthe dit *"oui"*. A quelques jours de leur mariage ils décident ensemble de vouer leur vie et d'unir leurs forces pour tenter *"d'améliorer la vie de milliers d'êtres"*. Comment ? En trouvant les causes de ce handicap puis le traitement. Jusqu'où ? *"Jusqu'à consentir de grands sacrifices, une vie précaire mais juste et saine, basée sur cet espoir-là"*. […] Le *"oui"* de Birthe à son fiancé, le *"oui"* de Jérôme à la requête silencieuse de ces enfants *"privés de la liberté de l'esprit"*. »

La bataille des enfants de France *(chapitre 9)*

Extrait : « Birthe l'accompagne à un débat télévisé et, alors qu'elle reste en coulisse, sans attirer l'attention des journalistes […], elle entend l'un d'eux s'exclamer en écoutant Jérôme : *"le salaud, il est trop bon, on ne l'invitera plus !"* Après l'émission, Jérôme remarque : *"Par les temps qui courent tenter de parler français et surtout de parler franc est une dangereuse expérience ; si tout ce que l'on dit n'est point global, universel et conscientisé, si l'on ne réifie point les idées et si l'on ne chosifie point les personnes, tout est en danger dans l'intelligentsia car peut-être le peuple risquerait-il de comprendre."* »

Postface de Madame Lejeune

Extrait : « J'ai ouvert son manuscrit et pour la première fois de ma vie, à plus de 90 ans, j'ai lu jusqu'à 2 heures du matin. J'étais très émue. Je retrouvais tant d'événements et de personnes qui ont habité notre vie ! Et j'en découvrais même qui m'étaient inconnues mais qu'Aude Dugast avait su trouver parmi les innombrables documents d'archives et grâce à ses nombreuses rencontres. Je pense notamment au Journal du père de Jérôme […]. Ou les lettres de ses correspondants scientifiques […]. Même les lettres de fiançailles que je n'ai jamais relues et dont l'auteur présente avec délicatesse quelques extraits. […] Jérôme est présent dans ce livre. […] Aude Dugast en a saisi l'esprit, en profondeur. Et elle le raconte avec cœur. »

A lire et offrir, de 18 à 118 ans !

Jérôme Lejeune, La liberté du savant
Aude Dugast, avril 2019

Editions Artège - 470 pages, 22€
Chez votre libraire

CBS ET TRISOMIE 21

Une avancée scientifique qui nourrit de nouveaux espoirs thérapeutiques

Le Pr Csaba Szabo et le Pr Pierre Kamoun

Avec le soutien de la Fondation Jérôme Lejeune, l'équipe de pharmacologie de l'Université de Fribourg (Suisse), menée par le Professeur Csaba Szabo, vient de publier une importante étude sur la trisomie 21. L'article démontre que la surexpression du gène CBS (Cystathionine beta synthase), situé sur le chromosome 21, et la toxicité du gaz H2S (sulfure d'hydrogène) qu'il produit en excès pourraient être responsables de certains troubles neurocognitifs et autres effets délétères liés à la trisomie 21.

Cette percée scientifique est née d'une observation géniale du Professeur Jérôme Lejeune, qui eut l'intuition que le gène CBS était sur le chromosome 21. Elle fut reprise par le Professeur Pierre Kamoun (Hôpital Necker-Enfants malades, ancien président du Conseil scientifique de la Fondation Jérôme Lejeune), qui émit en 2003 l'hypothèse que le retard mental pouvait être lié à une lente intoxication par le gaz H2S, lui-même fabriqué par le gène CBS. Cette hypothèse est en cours de confirmation en laboratoire par le Professeur Szabo, qui vient de démontrer au niveau cellulaire le rôle du gène CBS dans la production du gaz H2S et la toxicité réversible de ce dernier.

A l'occasion d'études réalisées sur des cellules de personnes porteuses de trisomie 21, son équipe a confirmé que ces cellules produisaient un taux anormalement élevé et toxique de gaz intracellulaire H2S. Ce taux anormal de H2S conduit à une insuffisance de l'activité des mitochondries, principales sources cellulaires produisant de l'énergie. Le Professeur Szabo et son équipe viennent de constater que la normalisation de la production de H2S via l'inhibition du CBS en laboratoire restaure le bon niveau de production d'énergie des cellules de personnes porteuses de trisomie 21. Une extrapolation de ces résultats permet de formuler l'hypothèse qu'en réduisant la production de H2S dans les cellules neuronales de ces personnes, on devrait pouvoir améliorer leurs fonctions neuronales et cognitives. Ceci ouvre, tout en restant prudents, de nouvelles voies vers le traitement de certains effets de la trisomie 21, avec potentiellement de nouvelles études cliniques à venir pour améliorer les conditions de vie des personnes porteuses de trisomie 21.

Grâce au soutien financier de la Fondation Jérôme Lejeune, ainsi qu'à l'aide technique de l'Institut Jérôme Lejeune et de l'Université de Fribourg (Suisse), l'équipe du Professeur Szabo poursuit ses travaux pour lever les hypothèses en cours et rechercher des inhibiteurs pharmacologiques de l'enzyme CBS, étape clé pour envisager un développement thérapeutique.

Ces travaux ont été effectués en partenariat avec la Fondation et l'Institut Jérôme Lejeune, l'Université de Fribourg (Suisse) et le Fonds national suisse. Les résultats sont publiés dans le premier numéro de septembre 2019 de la revue *Proceedings of the National Academy of Sciences :* « Overproduction of H2S generated by CBS, inhibits mitochondrial Complex IV and suppresses oxidative phosphorylation in Down syndrome » ; les auteurs sont Theodora Panagaki, Elisa Randi, Fiona Augsburger et Csaba Szabo.

3 questions au Professeur Csaba Szabo

Pouvez-vous nous dire en quoi vos travaux préliminaires sont vraiment prometteurs pour la trisomie 21 ?

Il existe dans la trisomie 21 un chromosome 21 en plus dans les cellules, ce qui crée toutes sortes de problèmes. Les gènes supplémentaires liés à ce chromosome produisent plus de protéines ; or une quantité plus importante de protéines produites entraîne un déséquilibre de la cellule. Une de ces protéines synthétisées en plus – dont le gène de codage est situé sur le chromosome 21 – est une enzyme appelée CBS (Cystathionine beta synthase). Cette enzyme, en quantité normale, a des rôles biologiques importants : elle produit notamment de l'H2S (sulfure d'hydrogène), un gaz biologique possédant de nombreux effets bénéfiques régulateurs dans nos cellules lorsqu'il est produit en quantité normale.

Mais dans les cellules des personnes porteuses de trisomie 21, il y a beaucoup trop de H2S. C'est ce qu'a montré le Professeur Kamoun il y a près de 20 ans. Nous pouvons donc dire que les cellules de ces personnes « nagent » dans un gaz qui les empoisonne. Ceci interfère avec la capacité des cellules à produire de l'énergie.

Dans notre publication de septembre dernier, nous démontrons que les cellules de la trisomie 21 ont des taux très élevés de CBS et de H2S. Nous démontrons que le fait de normaliser la concentration de H2S dissipe le « nuage de gaz toxique » et permet à la cellule de récupérer sa capacité à produire de l'énergie. Les effets fonctionnels sont importants. Par exemple, les cellules en culture de personnes porteuses de trisomie 21 poussent lentement ; mais après avoir éliminé ce taux toxique de H2S dans les cellules, elles commencent à croître normalement. Si nous extrapolons aux neurones, il est raisonnable de croire que cela permettra aussi d'améliorer la croissance neuronale et la fonction cognitive dans la trisomie 21. C'est notre travail actuel.

Ensuite, nous aurons besoin d'identifier un inhibiteur approprié du CBS et de conduire toutes les étapes nécessaires au développement d'une molécule : étapes précliniques puis études cliniques.

A un niveau très élevé, le gaz H2S semble toxique pour la mitochondrie. Est-ce réversible ?

Oui, le gaz H2S peut être très toxique à des niveaux élevés. A ces niveaux, il cible dans la mitochondrie une protéine de la structure appelée Complexe IV et l'inhibe de façon puissante ; mais ceci est un effet réversible. Nous avons montré que cet effet se produit dans les cellules de personnes porteuses de trisomie 21 et que lorsque l'on inhibe la source de CBS, l'inhibition du Complexe IV de la mitochondrie est levée.

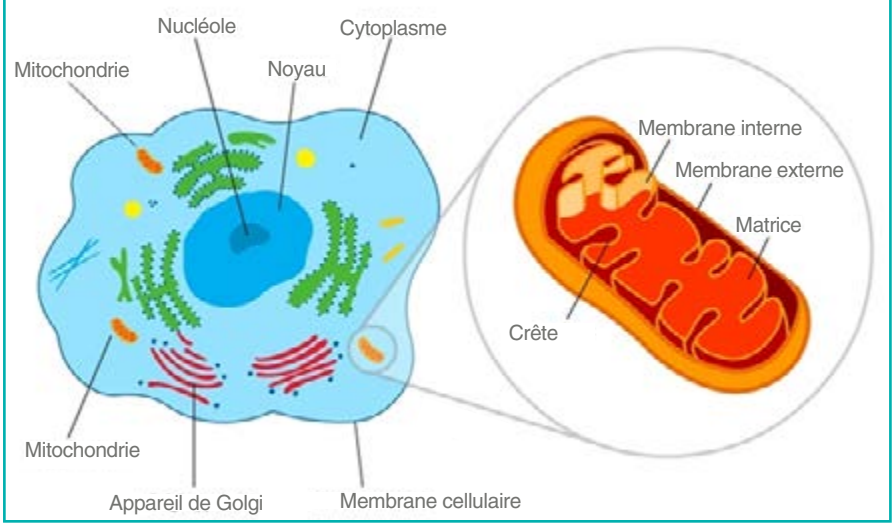
Ces découvertes nous donnent l'espoir de croire que l'inhibition du gène CBS pourrait non seulement prévenir mais aussi permettre la récupération de certaines déficiences présentes chez les personnes porteuses de trisomie 21. Bien entendu, ceci nécessite d'être analysé de façon expérimentale – nous travaillons actuellement à cela.

Pensez-vous que la surproduction de gaz H2S dans la trisomie 21 pourrait être à l'origine des déficits cognitifs ?

Oui, c'est effectivement une possibilité. Les cellules neuronales sont dépendantes de la production d'énergie par les mitochondries parce qu'elles ont un métabolisme très élevé et leurs fonctions nécessitent beaucoup d'énergie. En présence de défaut de production d'énergie cellulaire, on sait que les neurones « souffrent ». Il a déjà été démontré que le cerveau de personnes porteuses de trisomie 21 a un fort taux de CBS et que si l'on augmente la production de CBS dans le cerveau des souris, cela entraîne des perturbations neurologiques. Il est aussi connu que si vous exposez des cellules nerveuses à un fort taux de gaz H2S, les cellules développent de nombreux problèmes fonctionnels car leurs mitochondries ne peuvent plus fonctionner. Donc oui, il existe une probabilité réelle que la surproduction de gaz H2S dégrade les fonctions neurologiques.

Nous travaillons actuellement sur des cellules souches provenant de personnes porteuses de trisomie 21 et allons essayer de différencier ces cellules en neurones afin de tester directement l'effet de l'inhibition de CBS sur l'amélioration de la fonction de ces cellules. Nous étudions parallèlement des souris modèles de trisomie 21 pour évaluer la même question.

La mitochondrie est un organe cellulaire permettant de fabriquer l'énergie de nos cellules



RÉVISION DE LA LOI DE BIOÉTHIQUE

Une première victoire contre l'eugénisme !

Le projet de loi bioéthique a été débattu cet automne à l'Assemblée nationale. La PMA « pour toutes » est le sujet le plus médiatique de cette révision législative ; cependant elle n'est pas, loin s'en faut, l'unique enjeu. Ce texte gouvernemental contient des dérives relatives à la recherche sur l'embryon. Il a également été l'occasion de faire émerger la question de la trisomie 21.

Le député Philippe Berta, suivi par la majorité de son groupe MoDem, avec le député Jean-Louis Touraine et nombre de ses collègues LREM, ont proposé par voie d'amendement d'étendre le diagnostic préimplantatoire (DPI) aux aneuploïdies (anomalies du nombre de chromosomes). Cette revendication visait directement la trisomie 21. Pour Agnès Buzyn, ministre de la Santé, il s'agissait de *« la question éthique du projet de loi la plus difficile à trancher ».*

L'objectif était clair : après une sélection dans l'éprouvette, empêcher la naissance d'enfants porteurs de trisomie 21. Philippe Berta n'a pas hésité à associer certains enfants porteurs de trisomie 21 à des « légumes ». Certains de ses collègues n'ayant pas manqué de critiquer sa vision « scandaleuse » du handicap, il a justifié sa proposition au motif que l'avortement des bébés trisomiques serait inéluctable.

Agnès Buzyn s'est opposée à cette revendication qui revient à dire *« à la société que l'on est effectivement d'accord pour éliminer, en le sachant, un certain nombre de pathologies, essentiellement celles que l'on sait trouver le plus facilement, c'est-à-dire les trisomies ».*

Cette extension du DPI a fait l'objet de vifs débats dans l'hémicycle le 7 octobre dernier. Après plus de deux heures de confrontations, **les députés ont dit non au tri des embryons sur leurs caractéristiques chromosomiques en rejetant ces amendements.**

Pour une fois, la logique eugéniste n'a pas eu gain de cause. Le débat a libéré la parole sur l'enjeu de l'inclusion des personnes fragiles, qui doit commencer avant la naissance, comme l'a si bien dit Thibault Bazin (LR – Meurthe-et-Moselle) : *« La vraie inclusion consiste à reconnaître, pour ces futurs enfants plus ou moins déficients (…), la valeur de leur vie avant leur naissance, à les accueillir, à les accompagner et en tout cas à accompagner les familles qui les accueillent. »*

La cohérence d'une politique d'inclusion qui se soucie de la vie avant la naissance a prévalu. Daniel Fasquelle (LR – Pas-de-Calais) l'a exprimé : *« Il ne sert à rien de faire des grands discours et de lutter pour l'inclusion scolaire des enfants handicapés, si nous débattons ce soir d'un tri épouvantable visant à ce qu'il n'y ait plus d'enfants handicapés.»*

La voix du respect de la vie a été ce soir-là la plus forte. Patrick Hetzel (LR – Bas-Rhin) a rappelé l'essentiel : *« Il faut se garder de perdre de vue la dimension humaine. Nous devons prendre en considération la vie. »* La puissance du marché n'a pas eu gain de cause, comme l'ont évoqué Pascal Brindeau (UDI – Loir-et-Cher), *« Il me semble extrêmement dangereux de penser à ce procédé médical en termes d'économies »,* et Blandine Brocard (LREM – Rhône) : *« Chacun a un bébé différent ! Acceptons de ne pas être dans la science, dans la rentabilité. »*

La représentation nationale, dans toutes ses variantes politiques, a dit NON à la *« fabrique sur-mesure »* qui ouvre la porte *« à toutes les démesures »* (Dominique Potier, député PS – Meurthe-et-Moselle) ; elle a dit NON à ces amendements qui *« en réalité sont eugénistes »*, selon les termes de Patrick Hetzel (LR – Bas-Rhin).

La Fondation Jérôme Lejeune se réjouit de cette victoire contre l'eugénisme. Les défenseurs de la vie des plus vulnérables ont remporté, le 7 octobre dernier, une première manche. Toutefois, le risque n'est pas définitivement écarté. Cette question sera de nouveau débattue au Sénat dans les semaines à venir.

Vous êtes invités à rejoindre la mobilisation en signant la tribune « Diagnostic préimplantatoire : les personne porteuses de trisomie 21 méritent de vivre ! » Déjà plus de 1 000 signataires !

https://stopdiscriminatingdown.com/tribune-bioethique/

Défendre l'embryon, envers et contre tout

Le 4 octobre dernier, en soirée, une poignée de députés a débattu de l'un des enjeux essentiels du projet de loi bioéthique : la recherche sur l'embryon humain. Le texte du gouvernement banalise la recherche sur les cellules souches embryonnaires humaines (CSEh) et autorise la modification du génome de l'embryon humain, la création de chimères animal-homme, la création de gamètes artificiels ainsi que la création de modèles embryonnaires.

Alors que le texte gouvernemental franchit des lignes rouges, l'opposition a été muselée ! Un temps de parole limité a été attribué à chaque groupe parlementaire. Du fait des débats interminables sur la PMA « pour toutes », le temps de parole pour ce qui concerne l'embryon a été réduit à peau de chagrin ! Malgré ces conditions, quelques députés ont défendu avec brio l'embryon humain, se heurtant souvent au silence de la ministre de la Santé et du rapporteur Philippe Berta. *« Nous alertons sur des sujets de fond, nous demandons qu'une logique d'autorisation et non de simple déclaration s'impose sur les chimères et ni le rapporteur, ni la ministre ne daignent nous répondre… Circulez, il n'y a rien à voir ! »* a regretté Patrick Hetzel (LR – Bas-Rhin).

Concernant le changement du régime juridique de recherche sur les cellules souches embryonnaires humaines[1] (passage d'un régime d'autorisation de l'Agence de la biomédecine *sous conditions* à un régime déclaratif simplifié[2] – article 14 du projet de loi), Patrick Hetzel a rappelé à Agnès Buzyn la conséquence de ce changement législatif profond : *« À nos yeux, cela revient à méconnaître la nature propre de ces cellules souches embryonnaires et la nécessité – symbolique mais importante – de les inclure dans le champ du respect dû à l'embryon humain, qui est le premier stade de développement de la vie humaine. »*

Un autre député de l'opposition, Thibault Bazin (LR – Meurthe-et-Moselle), a pointé le risque *« d'alimenter une filière de création d'embryons pour obtenir de nouvelles lignées de cellules embryonnaires »* ainsi que les *« intérêts financiers »* de la recherche sur les CSEh. Il a rappelé qu'il *« existe des alternatives à la recherche sur l'embryon humain ou ses cellules souches qui sont reconnues de façon unanime, notamment dans le domaine de l'industrie pharmaceutique »*.

Les députés ont fait part de leur inquiétude concernant les dispositions du projet de loi visant à permettre la différenciation des cellules souches en gamètes ainsi que la création de modèles embryonnaires à partir des cellules souches de l'embryon (article 14 alinéa 25 et article 15 alinéa 4). Cette expérimentation consiste à détruire un embryon pour obtenir ses cellules souches afin de créer à partir d'elles un modèle de l'embryon humain. Malgré l'alerte, ces dispositions ont été adoptées.

Concernant la création de chimères animal-homme (c'est-à-dire l'insertion de cellules humaines dans l'embryon animal) rendue possible par le projet de loi, Patrick Hetzel considère que *« nous atteignons une limite »* ; le risque est, selon Thibault Bazin, d'effacer *« les frontières entre l'espèce humaine et l'espèce animale »*.

Malgré cette défense, les députés présents dans l'hémicycle étaient trop peu nombreux pour faire barrage à cette banalisation de la recherche sur les CSEh. L'article 17 du projet de loi autorisant la modification du génome de l'embryon humain et la création de chimères animal-homme a lui aussi été adopté. Toutefois, grâce à l'alerte donnée par les députés en commission, la représentation nationale a voté l'interdiction de modifier le génome des embryons destinés à être implantés.

Ces transgressions ne sont pas définitivement actées car le projet de loi sera débattu au Sénat début janvier. Affaire à suivre.

[1] Pour rappel, l'obtention de CSEh implique la destruction d'un embryon humain.

[2] Est supprimée la condition 3° de l'article L 2151-5 du code de la santé publique.

La Fondation Jérôme Lejeune a rédigé un rapport intitulé « L'embryon humain à l'épreuve de la révision de la loi de bioéthique » exposant les problématiques scientifiques, juridiques et éthiques du projet de loi bioéthique. Vous pourrez le commander à la Fondation **à partir du 1er janvier 2020.**

Dans le cadre de la révision bioéthique en cours, elle organise à Paris et en province des conférences sur le projet de loi. Pour toute information ou pour organiser une conférence dans votre ville : **evenements@fondationlejeune.org**

Le site d'information **www.genethique.org** permet de suivre l'élaboration de la loi et d'en comprendre les enjeux essentiels.

CONSULTATION MÉDICALE

10 000 patients suivis à l'Institut !

Il y a 20 ans, le premier patient était reçu en consultation au tout nouvel Institut Jérôme Lejeune. Aujourd'hui, la patientèle a dépassé le seuil des 10 000 personnes. A cette occasion, le Docteur Clotilde Mircher et le Docteur Aimé Ravel, élèves du Professeur Jérôme Lejeune et fondateurs de l'Institut avec le Professeur Marie-Odile Rethoré, retracent ce qui a fait le succès de cette aventure scientifique et humaine.

« Tout a commencé à la mort du Professeur Lejeune, raconte le Docteur Ravel. *Les familles de ses patients se sont trouvées démunies : qui allait désormais suivre leurs enfants et poursuivre les recherches thérapeutiques ? »* Cette inquiétude se mue vite en enthousiasme : en 1995, Jean-Marie Le Méné et Birthe Lejeune créent la Fondation Jérôme Lejeune, dans l'objectif de poursuivre l'œuvre du Professeur Lejeune en mettant en place une consultation médicale innovante. C'est ainsi qu'en 1998 ouvre l'Institut Jérôme Lejeune, centre de soin et de recherche clinique dédié aux personnes porteuses de trisomie 21 ou d'une autre déficience intellectuelle d'origine génétique. Les trois plus proches collaborateurs du Professeur Lejeune, le Professeur Rethoré, le Docteur Mircher et le Docteur Ravel, répondent sans hésiter à l'appel de la Fondation, inscrivant ainsi l'Institut dans la continuité de la consultation que le Professeur Lejeune animait à l'hôpital Necker-Enfants malades de Paris.

A sa création, l'Institut Jérôme Lejeune ne compte que trois médecins et occupe des locaux à l'hôpital Notre-Dame du Bon Secours, à Paris. *« L'équipe s'est rapidement étoffée,* précise le Docteur Mircher, *s'enrichissant de nouvelles spécialités et compétences. »* Aujourd'hui, l'Institut bénéficie d'un bâtiment spacieux et moderne au cœur du 15ème arrondissement parisien et réunit une quarantaine de collaborateurs : pédiatres, neuropédiatre, médecin généraliste, généticiens, gériatres, psychiatres, neurologue, chirurgien orthopédique, neuropsychologues, psychologue, orthophoniste, diététicienne, infirmières et assistante sociale œuvrent main dans la main pour offrir un suivi médical global, personnalisé, tout au long de la vie, aux 10 000 patients désormais reçus à l'Institut Jérôme Lejeune.

« Au début, tout cela nous semblait très ambitieux, se remémore le Docteur Mircher. *Mais le modèle de l'Institut, sans égal en Europe, venait répondre à un réel besoin. »* Ce modèle repose en effet sur quatre piliers qui participent au succès de la consultation : une prise en charge pluridisciplinaire par des médecins spécialisés et des paramédicaux, un suivi médical tout au long de la vie, une consultation de longue durée avec des rendez-vous d'une heure et une association étroite entre le soin et la recherche.

« La force de l'Institut est que nous travaillons en équipe autour du patient, sur un seul et même lieu, explique le Docteur Ravel. *De l'enfance à l'âge adulte, c'est un unique dossier médical qui accompagne le patient, quels que soient son âge et les praticiens de l'Institut qu'il consulte. Cela nous permet d'avoir une vision globale de chaque patient et de pouvoir en parler ensemble si besoin. Grâce au soutien indéfectible de la Fondation Jérôme Lejeune et de ses donateurs[1], nous bénéficions de consultations d'une heure. Nous pouvons ainsi nous mettre à l'écoute du patient et de sa famille, observer les comportements, procéder à un examen attentif, en particulier pour rechercher une douleur non exprimée, aborder tous les sujets – médicaux certes mais aussi les conditions de vie, l'orientation scolaire ou professionnelle, la famille, les loisirs… »*

« Une autre particularité de l'Institut est la proximité de la recherche clinique, précise le Docteur Mircher. *A l'image de Jérôme Lejeune, les médecins de l'Institut sont également des chercheurs cliniciens. Nous avons à cœur d'associer le soin et la recherche pour accélérer la mise au point de traitements mais aussi pour affiner les outils d'évaluation et les diagnostics, dès maintenant, afin d'offrir à nos patients ce qu'il y a de mieux sur le plan médical. »*

Dans cette même optique, l'équipe de l'Institut partage son expertise et son savoir-être avec les familles et les professionnels du handicap : par des formations, par l'accueil de stagiaires, futurs médecins ou paramédicaux et praticiens déjà en activité, par la rédaction d'articles pour des revues médicales, paramédicales ou scientifiques, par la participation à des enseignements et par la transmission de conseils au moment de la consultation.

Soigner, Chercher, Former – les trois missions de l'Institut sont indissociablement liées et concourent vers un seul et même objectif, qui était cher à Jérôme Lejeune : offrir aux personnes porteuses d'une déficience intellectuelle la plus grande autonomie possible et une qualité de vie optimale.

[1] La Fondation Jérôme Lejeune finance 80% du coût des consultations de l'Institut.

PORTRAITS DE PATIENTS

Au fil des générations de l'Institut Jérôme Lejeune

Bruno, l'un des premiers patients

Bruno a été l'un des tout premiers patients reçus en consultation par le Professeur Lejeune. En 1982, il a même effectué un stage de plusieurs semaines dans le laboratoire de ce dernier, à l'hôpital Necker-Enfants malades. *« Je découpais les caryotypes pour classer les chromosomes. Cela m'a permis de mieux comprendre la trisomie 21. Jérôme Lejeune était quelqu'un de très gentil. Il aimait ceux qui venaient chez lui et surtout il aimait ceux qui avaient une trisomie 21. »* A la mort du Professeur Lejeune, Bruno s'est tourné vers le tout nouvel Institut Jérôme Lejeune, en devenant ainsi l'un des premiers patients. Il a en quelque sorte grandi avec l'Institut et bénéficie désormais de la consultation gériatrique qui a ouvert en 2014. Aujourd'hui âgé de 58 ans, Bruno est fier de mener une vie autonome. Il vit dans un studio à côté de chez ses parents et aime faire du vélo, écrire et découvrir des lieux inconnus. *« J'aime la vie, et mon rêve c'est que toutes les personnes handicapées puissent vivre de façon autonome. »*

Garance, 10 000ème patiente

Du haut de ses 9 mois, la petite Garance a déjà parcouru un beau bout de chemin. A sa naissance, tout va bien mais la demoiselle fait beaucoup de bruit quand elle respire. Lorsqu'il la reçoit en consultation à l'Institut Jérôme Lejeune, le Docteur Ravel suspecte tout de suite des apnées du sommeil sévères. Il l'oriente vers le service ORL de l'hôpital Necker-Enfants malades, qui confirme le diagnostic ; Garance est opérée dans la foulée. *« Le résultat est magique,* s'émeuvent ses parents. *Aujourd'hui, Garance ne fait plus de bruit quand elle respire, elle dort mieux et est donc moins nerveuse, plus apaisée et plus réceptive. »* Sur les conseils du Docteur Ravel, la petite Garance va également voir un ophtalmologue. Ce dernier décèle un nystagmus [ndlr. Mouvement d'oscillation involontaire et saccadé du globe oculaire causé par une perturbation de la coordination des muscles de l'œil],

ainsi qu'une hypermétropie et une astigmatie. Depuis le mois d'août, Garance porte donc des lunettes. Son entourage a vu la différence. *« Nous n'avions pas mesuré à quel point son sommeil et sa vue étaient mauvais,* expliquent ses parents. *Pour pouvoir progresser, pour mieux communiquer et réagir, Garance avait besoin que l'on prenne d'abord en compte ces deux éléments clés. La rencontre avec l'équipe de l'Institut Jérôme Lejeune a été une vraie chance : sans cette consultation, nous n'aurions pas vu tout cela. Cette surveillance globale dont notre fille a pu bénéficier a été décisive pour son bon développement. »* Ce que les parents de Garance ont également apprécié, c'est l'accompagnement humain qu'ils ont reçu à l'Institut. *« La première question que le Docteur Ravel nous a posée, c'est "Comment allez-vous ?" Accueillir un enfant porteur de handicap n'est jamais facile, nous avons apprécié cette délicatesse à notre égard. »*

Agenda

VENTES DE NOËL

VERSAILLES
Mercredi 13 et jeudi 14 novembre de 9h à 19h
Salle des fêtes de l'ancienne mairie du Chesnay
(52 rue de Versailles 78150 Le Chesnay)

SENLIS
Vendredi 22 novembre de 9h à 19h et
samedi 23 novembre de 10h à 13h
Ancienne église Saint-Pierre de Senlis *(place Saint-Pierre)*

LYON
Vendredi 22 novembre de 9h à 20h et
samedi 23 novembre de 9h à 18h
Salle François Sala *(3 rue Saint-François-de-Sales Lyon 2ème)*

MONTPELLIER
Jeudi 28 et vendredi 29 novembre de 9h à 18h et
samedi 30 novembre de 9h à 12h
Maison Diocésaine Villa Maguelone *(31 avenue Saint-Lazare)*

Vous y trouverez du vin, des bijoux fantaisie, des objets de décoration... Le tout vendu au profit de la Fondation !

COURIR POUR LA VIE

A l'occasion du Semi-marathon de Paris le 1er mars prochain et après deux expériences très réussies, nous vous attendons au moins aussi nombreux pour parcourir les 21,1 km en portant les couleurs de Courir pour la Vie ! Combien de coureurs et de supporters pour l'édition 2020 ?

Pour vous inscrire :
www.courirpourlavie.fr/s-inscrire

CONFÉRENCE DE BIOÉTHIQUE

Jeudi 21 novembre à 20h30 – MONTPELLIER
Paroisse Sainte-Bernadette *(250 rue du Truel)*

Pour toute information ou pour organiser une conférence dans votre ville :
evenements@Fondationlejeune.org

La mélodie du bonheur

Avec un tel titre, qui ne pense pas immédiatement à la famille Von Trapp, au cœur des montagnes autrichiennes, dont les chansons ont bercé notre enfance ? Lorsque l'on rencontre la famille de Foucauld, on retrouve quelque chose de cette magie : une fratrie nombreuse, soudée et joyeuse, évoluant en musique !

A la naissance de Foucauld et face à tous ceux qui nous dressaient la liste de ce qu'il ne pourrait pas faire, nous nous sommes dits "n'attendons rien", commencent Blaise et Laurence, ses parents. *Et à ne rien attendre, nous avons reçu au centuple : toute chose nouvelle était un cadeau ! »* A 18 ans, Foucauld est un jeune homme drôle et talentueux au sourire communicatif.

Elevé dans une famille animée par l'amour de la musique, il est habitué à entendre les uns chanter, accompagnés par les instruments des autres. En grandissant, il se révèle avoir, lui aussi, cette sensibilité musicale. Tout commence lors d'un festival auquel il se rend en famille, alors âgé d'une douzaine d'années. Tandis que la soirée se termine et que les musiciens et le public se sont éloignés de la scène, la batterie se fait entendre à nouveau. Surpris, les musiciens rejoignent la scène et découvrent Foucauld, assis à la batterie, essayant de reproduire ce qu'il a vu faire. *« Le plus incroyable,* racontent Blaise et Laurence, *c'est que les musiciens ont repris leurs instruments et se sont mis à l'accompagner. A ce moment-là, nous avons compris qu'il fallait permettre à Foucauld de développer ce talent. »* D'un naturel peu expressif, la découverte de la musique aide progressivement Foucauld à extérioriser ses émotions et à s'épanouir. Batterie, piano et désormais djembé, le jeu de Foucauld se caractérise par deux mots-clés : intuition et mimétisme. Il lui suffit de voir quelqu'un jouer ou d'entendre un nouveau morceau pour chercher à le reproduire.

Mais la musique se partage et les moments les plus précieux pour Foucauld sont ceux où il joue avec sa famille. *« Nous jouons presque tous les jours ensemble,* explique avec enthousiasme le père du jeune homme. *Ce sont toujours des moments de grande complicité : nous échangeons des sourires, des regards heureux et bien souvent cette joie qui irradie touche ceux qui en sont témoins. »*

Le rayonnement de Foucauld dépasse le cadre familial, comme lors du 30 juin dernier, lorsque son père et lui ont interprété un duo à l'occasion des 20 ans de l'Institut Jérôme Lejeune. *« La Fondation et l'Institut Jérôme Lejeune nous ont beaucoup apporté,* confient Blaise et Laurence, *des conseils, une écoute bienveillante et des rencontres formidables, que ce soit avec les professionnels de santé ou d'autres familles. »*

Si l'un des grands enjeux aujourd'hui pour Foucauld et sa famille est de déterminer la voie professionnelle qu'il prendra, lui est sûr d'une chose concernant ce qu'il désire faire et répond du tac au tac *« de la musique ! ».* Celle-ci lui a permis de grandir en déployant ses talents, comme en témoignent ses parents : *« Cheminer avec le handicap est un parcours du combattant mais Foucauld nous montre chaque jour que tout est possible, dès lors que l'on veut bien lui porter l'attention qu'il attend de nous. Laissons-nous surprendre, aimer et bousculer par nos enfants différents. Faisons émerger les dons qu'ils ont en eux et qui ne demandent qu'à être mis en lumière. »*

Bien sûr, rien n'est simple. Mais à force de patience, de persévérance et grâce au soutien indéfectible de ses proches, Foucauld compose jour après jour sa mélodie du bonheur, donnant ainsi tort à tous ceux qui oseraient dire qu'il ne peut *« rien faire ».*

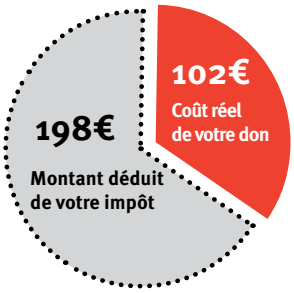
La Fondation Jérôme Lejeune a besoin de vous !

Soutenez-la par un don déductible de l'Impôt sur le Revenu (IRPP)

VOUS ÊTES SOUMIS À L'IRPP

66% du montant de votre don à la Fondation Jérôme Lejeune, avant le 31 décembre 2019, est déductible de votre impôt dans la limite de 20% de votre revenu imposable.

VOUS DONNEZ
par exemple
300€



À NOTER : Reconnue d'utilité publique, la Fondation est également habilitée à recevoir vos dons au titre de l'**Impôt sur la Fortune Immobilière (IFI)**. **75% du montant de votre don est alors déductible de votre impôt** dans la limite de 50 000€ par an.

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

100%
des actions menées par la Fondation sont financées par vos dons.

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 - Mail : fjl@fondationlejeune.org - www.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 ; Inès Vermersch ; Catherine Lemonnier ; Aude Dugast ; Mariette Guerrien ; Stéphanie Billot ; Clotilde Quédreux ; Lucie Pacherie - **Infographiste :** Alexis Duport ; Marie-Charlotte Yao - **Crédits photos :** Sabine de Rozières ; Maëlenn de Coatpont ; Arnaud Faure ; Assemblée nationale ; 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

Un bulletin de soutien, une lettre d'accompagnement (2 formats A4), une enveloppe T (105*210) accompagnent la Lettre de la Fondation.