

la lettre de la fondation Jérôme Lejeune

CHERCHER - SOIGNER - DÉFENDRE

Attenter à la vie fragile, précipiter la mort, ne sont pas les gestes d'un médecin

Éditorial de Jean-Marie Le Méné, en page 2



L'éditorial

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

Il parait difficile de passer sous silence les débats sur l'euthanasie à l'Assemblée nationale, même s'ils n'ont pas été couronnés du succès attendu. Contrairement à ce que l'on peut lire çà et là, il est clair que si le texte autorisant « l'aide médicalisée active à mourir » n'a pas été voté, la guerre des idées est gagnée pour ses promoteurs et il serait abusif de parler d'une victoire d'étape pour ses adversaires. La proposition de loi n'a pas été votée, uniquement parce qu'elle ne coïncidait pas avec l'agenda politique du gouvernement, que l'Assemblée manquait du temps nécessaire et que l'opposition en a profité pour faire de l'obstruction, ce qui était la moindre des choses. Mais la majorité parlementaire y est favorable et l'exécutif n'a pas caché qu'il s'attellera à la tâche en temps utile.

C'est en inspectant les armes des combattants que l'on peut discerner les chances de gagner des uns ou des autres. Du côté des partisans de l'euthanasie, il y a de l'armement lourd, fort bien manié par Jean-Luc Mélanchon dans l'hémicycle : « L'être humain est auteur de son histoire. Chaque pas qui rend une personne plus maîtresse d'elle-même la fait avancer en humanité, même si c'est cruel d'éteindre la lumière. La liberté c'est se posséder soi-même, c'est être créateur de soi ». De l'existentialisme chimiquement pur dans lequel nous baignons depuis près de 80 ans. Pourquoi s'en offusquer ? C'est la philosophie qui sous-tend déjà la légalisation de l'avortement et la procréation médicalement assistée. Les deux faces de la même médaille.

Face à l'idéologie dominante de l'homme architecte de lui-même, les opposants à l'euthanasie sont armés de lance-pierres. La plupart d'entre eux choisissent une stratégie de contournement qui se résume en trois arguments. D'abord, « ce n'est pas le bon moment ». Le gouvernement devrait prioriser ses objectifs. Il y aurait donc un bon moment pour légaliser l'euthanasie ? Ensuite, « il faut exiger un grand débat national ». Un classique dès lors qu'il s'agit de faire passer une transgression. On sait ce qu'il en est des états généraux et autres

conventions citoyennes. Enfin, « il faut éviter l'euthanasie à cause des risques de dérives ». Lesquelles ? Comme si l'euthanasie n'était pas LA dérive ? Arguments de pure forme dont aucun n'invoque la seule raison qui vaille : l'interdit de tuer ne souffre pas d'exception.

L'abîme appelle l'abîme et l'assassinat par amour n'a aucune raison de ne pas s'étendre de l'enfant au vieillard sans oublier la personne handicapée. Au nom de quelle morale défunte pourrait-il en être autrement ? On ne contredit pas l'influence de Sartre à coups de sous-amendements. Il faudra de plus grands efforts pour décrocher son effigie tutélaire du pinacle intellectuel français. En attendant, une vérité mériterait d'être répétée. Le politique charge indûment une certaine médecine d'apporter des réponses techniques à des questions qui ne le sont pas. Attenter à la vie fragile, usiner à facon l'enfant en éprouvette ou précipiter la mort ne sont pas les gestes d'un médecin. La mission de la fondation Jérôme Lejeune est simplement d'en témoigner par ses actes.



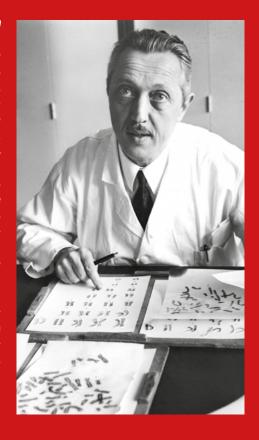
<u>Le billet</u>

de Mgr Jacques Suaudeau

Docteur en médecine et chirurgien, membre du conseil d'administration de la fondation Jérôme Lejeune

En ces premiers jours de mai, nous nous rappelons très particulièrement du retour au Seigneur de Madame Birthe Lejeune, le 6 mai dernier. Les Fondateurs doivent partir, laissant à ceux qu'ils ont formés, éclairés et dirigés le soin de continuer l'œuvre entreprise et de la porter à bien. Jérôme Lejeune nous a quittés, Birthe Lejeune nous a quittés, et leur œuvre continue, sous la force de leur vision et de leur inspiration. L'héroïcité des vertus de Jérôme Lejeune vient d'être reconnue par le Saint Père ce 21 janvier dernier, et cela réjouit le cœur, stimule l'esprit, renforce l'espérance. N'oublions pas que parmi les vertus que la Foi chrétienne met en avant, il y a celles du travail bien accompli, de la persévérance et du don de soi. Ces trois vertus sont exemplifiées dans l'œuvre de Jérôme Lejeune sur la Trisomie 21. Il avait avec justesse défini cette affection non pas comme un « syndrome » mais comme une « maladie », signifiant par là qu'un traitement efficace devait un jour lui être apportée. Celui-ci devait cibler la surexpression de

certains gènes, présents dans la « région critique du syndrome de Down » (DSCR), dont on reconnait l'influence déterminante dans la production des défauts cognitifs de l'affection. Le travail de recherche sur la mise en évidence de ces gènes, supporté par la fondation Jérôme Lejeune, porte aujourd'hui ses fruits. On connaissait déjà le rôle que pouvait jouer DYRK1A dans l'affection. Le professeur Csaba Szabo, supporté par la Fondation, explore depuis quelque temps les conséquences de la surexpression du gène CBS dans les défauts cognitifs liés à la trisomie 21. Maintenant un troisième gène situé en DSCR s'ajoute à ces deux précédents, le gène RCAN1, le régulateur de la calcineurine 1. Son hyperexpression, dans la trisomie 21, donnant un défaut en calcineurine, pourrait être responsable d'une dépression dans le mécanisme cellulaire qui soustend l'apprentissage et la mémoire. La vision de Jérôme Lejeune et son intuition étiologique et thérapeutique portent ainsi, aujourd'hui, leurs fruits.



Actualités

JOURNÉE MONDIALE DE LA TRISOMIE 21

2021 : une année extra-ordinaire!

À année extraordinaire, communication extraordinaire! Cette année la journée mondiale de la trisomie 21 a donné lieu à de nombreuses initiatives, danses, musiques, campagne d'affichage, pour donner aux personnes porteuses de trisomie 21 la place qui leur revient.

uoi de plus exceptionnel pour célébrer la journée mondiale de la trisomie 21 le 21 mars 2021, que d'investir les murs du métro parisien? La fondation Jérôme Lejeune l'a fait cette année avec sa campagne de grande ampleur, affichée en 4×3 mètres dans plus de 133 stations de métro.

En laissant la parole aux principaux concernés, cette campagne a invité vovageurs de passage et habitués du métro à s'interroger sur la place que la société laisse aux personnes porteuses d'une déficience intellectuelle. Les personnages célèbres sur les affiches - De Gaulle, une joueuse de l'équipe féminine de foot, Charlie Chaplin, Napoléon – dont les visages ont revêtu les traits d'enfants porteurs de trisomie 21, étaient accompagnés de ce slogan : « Laissez-nous entrer dans l'histoire ! ». Et si accueillir leur fragilité, leur imperfection, leur vulnérabilité était un gage d'humanité ? En leur donnant cette possibilité de s'exprimer dans les couloirs du métro, la fondation Jérôme Leieune a voulu leur permettre de nous interroger sur la place qui leur est laissée sur le marché du travail, sur le droit qu'ils ont de vivre, d'être vus, écoutés et considérés. Cette campagne a reçu un excellent accueil. Saluée par la presse, relayée sur les réseaux sociaux, elle a touché plus d'un million de personnes. Partagé, liké, twitté et retwitté, l'affichage dans le métro parisien est même prolongé jusqu'au 14 avril prochain. Et un vent nouveau souffle, balayant les préjugés. Déjà la cause de la trisomie avait





soulevé l'enthousiasme du grand public avec le téléfilm « *Apprendre à t'aimer »*, réalisé par Stéphanie Pillonca et diffusé pour la première fois en septembre 2020. Vu par presque 4 millions de téléspectateurs, il a contribué à faire évoluer le regard sur la trisomie grâce à l'histoire d'un couple qui apprend quelques heures après la naissance de leur petite fille qu'elle est porteuse de trisomie. Petit à petit les regards changent et les cœurs s'ouvrent.

En sus des initiatives institutionnelles comme celles de la Fondation, il y a aussi ceux qui ont chanté comme Clo et Tim avec leur composition musicale « Un gourmand d'amour », accompagnée d'un très beau clip. Ils ont rendu hommage à la grande capacité d'aimer des personnes porteuses de trisomie. Il y a eu aussi la chanteuse Cilou (voir entretien page11), qui avec son titre « Joyeux », raconte la venue au monde d'un petit garçon porteur de trisomie 21, et le cheminement que va devoir effectuer sa famille afin de l'accueillir pleinement.

Comme il est de tradition depuis maintenant plusieurs années, tous étaient également invités à porter des chaussettes dépareillées, pour célébrer cette « journée de la différence ». Instagram a relayé toutes ces actions, chacun y allant de sa « story » ou de son « post » pour marquer le coup de cette journée mondiale.

Ce foisonnement d'actions autour de cette

journée mondiale montre qu'une solide communauté entoure la cause de la trisomie 21. Formée de parents d'enfants porteur de trisomie 21, de proches, ou simplement de personnes sensibles à la cause, de quelques personnalités connues du grand public, elle est prête à s'engager et à agir pour « les laisser entrer dans l'histoire »!





ZOOM

Quelle est la spécificité des soins infirmiers à l'Institut Jérôme Lejeune?

Au bout du couloir de la consultation de l'Institut Jérôme Lejeune, se trouve un bureau qui diffère un peu des autres. Les murs sont recouverts d'illustrations expliquant le déroulement d'un prélèvement, un écran est accroché au mur et diffuse des dessins animés. C'est dans ce bureau que travaille Marine Dufour, infirmière à l'Institut depuis 2 ans. Rencontre.

En quoi consiste votre travail à l'Institut ?

Je suis infirmière de consultation. J'interviens pour assister les médecins qui en font la demande durant leur consultation, par exemple en prenant les constantes (pouls, température, tension...), pour les prélèvements ainsi que certains examens. Les prises de sang représentent une bonne partie de mon travail, mais j'interviens également lors d'électro cardiogramme (ECG), ou encore de biopsies de peau (prélèvement d'un fragment de peau, en vue d'analyses). J'assure une veille des examens biologiques en alertant en cas d'irrégularité ou de découverte de pathologie.

Je suis aussi référente hygiène et sécurité de l'Institut : je participe aux comités qualité pour la consultation, je m'assure des stocks du matériel de soin, je m'occupe des procédures de sécurité. Cette tâche prend une ampleur particulière en période d'épidémie.

Je travaille avec Alicia Gambarini, notre infirmière technicienne d'étude clinique, qui s'occupe entre autre, des examens relatifs à la recherche (comme les ponctions lombaires) avec les médecins, et suis en lien avec tous les personnels de l'Institut, ce qui implique une certaine polyvalence!

Quelles sont les spécificités du métier d'infirmière à l'Institut ?

Le profil des personnes suivies à l'Institut Jérôme Lejeune induit nécessairement une prise en charge spécifique par rapport à la population générale. Des actes et soins médicaux qui pourraient sembler en apparence anodins, deviennent parfois beaucoup plus compliqués pour des personnes atteintes de déficiences mentales intellectuelles. Nous sommes très attachés à la particularité de cette prise en charge.

D'une part, sur le plan physiologique, parce que les personnes porteuses de trisomie 21 ont un sang particulièrement épais, ou souffrent d'hyperlaxité physiologique (leurs ligaments sont plus souples) qui peut les rendre difficiles à prélever. Et d'autre part sur le plan psychologique, parce qu'ils peuvent avoir plus de mal à gérer leur appréhension.

Je prélève également des patients de tous âges : c'est un autre paramètre auquel il faut s'adapter.

Quels moyens mettez-vous en œuvre pour prendre en charge ces personnes?

Nous veillons à prendre le temps nécessaire pour recevoir chacun. Si cela s'avère nécessaire, il peut arriver que sur une consultation d'une heure, une demi-heure soit consacrée à un prélèvement sanguin. L'enjeu est de s'adapter à chaque patient. Beaucoup d'entre eux ont un passé médical lourd : ils ont vécu des hospitalisations, beaucoup d'examens. Chez certains, cela créé une forme de traumatisme qu'il faut prendre en compte. Par ailleurs, la trisomie 21 requiert des analyses sanguines régulières, pour contrôler la thyroïde notamment, et il suffit d'une mauvaise expérience pour développer une grande appréhension des prises de sang. Nous déployons donc différents moyens pour prendre en charge la douleur: par exemple, le MEOPA, un gaz analgésique qui amène une sédation consciente et permet d'atténuer l'angoisse face aux soins, ou encore l'EMLA, une crème anesthésiante appliquée localement.

Lors du prélèvement, je propose toujours au patient une distraction : écouter une musique qu'il aime, ou bien regarder une vidéo sur l'écran située face à son fauteuil. On entre dans l'imaginaire de l'enfant en chantant ou mimant une comptine par exemple. Pour pallier l'angoisse, on valorise l'effort de la personne, en l'applaudissant après la prise de sang ou bien en lui remettant un diplôme du courage. L'enjeu est de laisser un souvenir positif de ce moment qui n'est, en soit, pas très agréable.

Comment se déroule un prélèvement à l'Institut ?

Lorsque le médecin en fait la demande, je viens poser un patch anesthésiant pendant

Soin



la consultation, ce qui permet de créer un premier lien avec la personne. Je reviens au terme de la consultation pour effectuer le prélèvement.

Je veille à toujours bien expliquer au patient et à l'accompagnant, ce que je vais faire et ce que je fais durant l'acte. La durée du soin est très variable, elle dépend vraiment des besoins de la personne.

Quels sont les différents prélèvements sanguins effectués à l'Institut ?

Il y a trois types de prélèvements sanguins: la prise de sang classique de surveillance médicale, le prélèvement génétique (qui permet de faire un caryotype, ou d'identifier un syndrome inconnu) qui est très spécifique à l'Institut, ou encore les prélèvements pour la recherche, envoyés à notre laboratoire interne.

Le prélèvement ne se fait que sur demande du médecin et avec l'accord de la famille. Pour la recherche, un consentement doit être signé par le tuteur ou par le patient lui-même. On prévoit dans ce cas un consentement imagé qui l'aide à bien comprendre ce dont il s'agit.

Certaines personnes viennent depuis longtemps : quelle est leur relation avec l'Institut ?

Beaucoup de patients suivis à l'Institut le sont depuis leur naissance : il y a donc une relation de confiance très forte créée avec leur proche et eux. C'est très important pour nous. Certaines familles demandent à ce que leur enfant soit prélevé uniquement à l'Institut parce qu'ils

sont sensibles à l'attention déployée autour de la personne. D'autres arrivent en me disant « Vous verrez, il est impossible à piquer », et repartent une demi-heure après, le prélèvement effectué!

Je ne vais jamais à l'encontre de la volonté des parents et je ne m'acharne pas. Il arrive qu'à la première tentative le prélèvement échoue : s'ils m'y autorisent je tente une seconde fois, mais jamais plus. Lorsque la personne n'arrive pas à s'apaiser, je préfère ne pas insister et reporter le prélèvement. Le bien du patient est primordial. Cela contribue à la relation de confiance que nous entretenons avec eux.

La visite à l'Institut est souvent un moment important pour les familles. Beaucoup témoignent du fait qu'ils aiment y venir et qu'ils apprécient l'attention qui y est portée à leur proche. Tous les actes que l'on peut faire sur place permettent de les soulager en les libérant de quelques examens : cela facilite les démarches et l'organisation pour eux.

Que représente pour vous le fait de travailler à l'Institut Jérôme Lejeune ?

J'ai toujours été attirée par le monde du handicap et plus particulièrement depuis mes études d'infirmière. Cela avait beaucoup de sens pour moi de venir à l'Institut : à la fois sur le plan personnel, mais aussi sur le plan professionnel. J'expérimente en profondeur les valeurs de mon métier : l'accompagnement, la bienveillance, l'attention au patient. En travaillant ici je rencontre des personnes exemplaires et courageuses, c'est une leçon d'humilité quotidienne. Cela me pousse à m'appliquer dans mes soins, à leur apporter

une petite aide à mon échelle, à les valoriser. C'est ma façon de les aider.

Lors de stage infirmier, nous côtoyons peu le milieu du handicap alors que c'est extrêmement formateur ! J'accueille d'ailleurs régulièrement au sein de l'Institut des élèves infirmiers de l'Institut de Formation en Soins Infirmiers de l'Hôpital Saint-Joseph : je suis toujours heureuse de leur faire découvrir cet univers.

Voilà 2 ans que vous êtes à l'Institut, auriez-vous un souvenir marquant à nous partager ?

Je suis toujours émerveillée de voir l'évolution de l'appréhension chez certains patients. J'ai connu une personne très angoissée à l'idée d'être prélevée, et qui choisit de venir seule l'année d'après, laissant ses accompagnants l'attendre dans le couloir. Tous ne l'expriment pas de la même façon, mais généralement ils sont soulagés et fiers et c'est ce qui m'importe le plus.

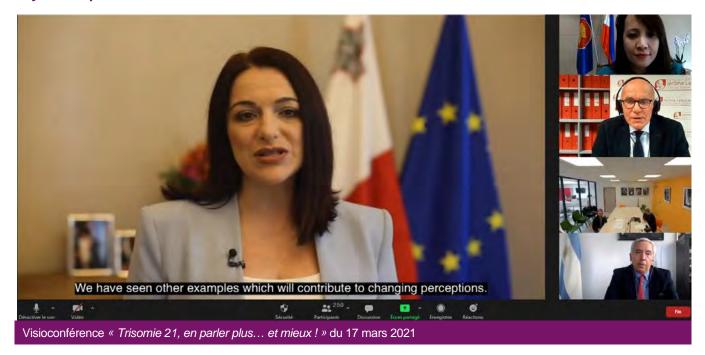
Il y a quelques mois, j'ai trouvé deux poupées aux traits de nourrissons porteurs de trisomie 21, que j'ai installées dans la salle d'attente des enfants. Ces derniers étaient ravis de pouvoir jouer avec une poupée qui leur ressemble. C'est un souvenir qui m'a marquée!

Je me souviens aussi d'une petite fille si fière après son prélèvement qu'elle avait fait le tour de tous les bureaux du secrétariat médical pour montrer à chacun son diplôme du courage!

ONU

La fondation Jérôme Lejeune appelée à défendre à l'ONU la dignité des personnes porteuses de trisomie 21

Le 17 mars, pour la Journée mondiale de la trisomie 21, la fondation Jérôme Lejeune organisait aux Nations-Unies une conférence : « *Trisomie 21, en parler plus... et mieux ! »*. L'objectif ? Sensibiliser l'ONU aux nouveaux enjeux éthiques touchant la trisomie 21.



L'article 8 de la Convention internationale pour les droits des personnes handicapées appelle les Etats à soutenir des campagnes de sensibilisation afin de « combattre les stéréotypes, les préjugés, les pratiques dangereuses concernant les personnes handicapées », et « promouvoir une perception positive des personnes handicapées ».

Depuis des années, la Fondation dénonce une dérive de trop nombreux Etats qui enferment la trisomie 21 dans le registre médical, l'approche technique de la détection prénatale, stigmatisante et inhumaine de l'IMG; ce qui rend difficile l'insertion des personnes porteuses de trisomie 21.

Les campagnes de sensibilisation sont un moyen de changer le regard. Mais elles ne sont, à regret, pas assez soutenues par les Etats. La France mérite même la palme de la dérive. Ainsi la vidéo européenne *Dear Future Mom*, réalisée avec le concours de la fondation Jérôme Lejeune, avait été diffusée

gracieusement par les chaînes de télévision en 2014 avant d'être censurée par le Conseil Supérieur de l'Audiovisuel (CSA), police de la télévision en France. Alors qu'elle suscitait un enthousiasme dans tous les pays où elle était diffusée, en France le CSA avait demandé aux chaînes d'arrêter de la diffuser au motif qu'elle pouvait troubler la conscience des femmes qui n'avaient pas fait le choix de garder leur enfant. Au nom de la sélection prénatale en France, on a effacé la liberté d'expression des personnes porteuses de trisomie 21. L'affaire est actuellement entre les mains des juges de la Cour Européenne des Droits de l'Homme (CEDH).

Allons-nous vers « un monde sans trisomiques » ? Dans un pays où il naît de moins en moins de personnes porteuses de trisomie 21, les campagnes de sensibilisation valorisantes devraient devenir prioritaires. Elles aideraient les parents à surmonter le choc de l'annonce pour accueillir l'enfant différent. Robin Sevette, jeune homme porteur de trisomie 21, acteur

de la vidéo Dear Future Mom, est intervenu à la conférence du 17 mars : « Peu importe l'enfant, une maman peut être heureuse », avant d'insister devant les responsables des droits de l'homme : « Acceptez-moi. Je ne suis pas différent de vous ».

La Fondation veut transmettre cette urgence à l'ONU car de nombreux États sont défaillants. Au Royaume-Uni, jusqu'à tout récemment, le site du Service de Santé publique - sous la rubrique « Syndrome de Down » - listait exclusivement les problèmes de santé liés à la trisomie 21. L'information a été modifiée grâce à la mobilisation de familles ayant un enfant porteur de handicap désireuses que les regards changent.

Le travail de sensibilisation de la Fondation s'est renforcé depuis qu'elle a été dotée du statut consultatif spécial. L'ONU octroie ce statut (appelé statut ECOSOC) à certaines ONG reconnues pour la qualité de leur travail et leur capacité à éclairer les représentants onusiens. La fondation Jérôme Lejeune a

Bioéthique

été officiellement reconnue en 2020 comme l'une d'elles.

Depuis 2017, la Fondation alerte l'ONU sur le racisme chromosomique dont sont victimes les personnes porteuses de trisomie 21. Depuis, le Comité onusien en charge des droits des personnes handicapées 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 (Art. 4,5 et 8) ». Une prise de conscience qui constitue une première étape forte.

La conférence du 17 mars a marqué la détermination et l'audience de la Fondation : co-parrainée par six Etats représentant un maximum de continents, elle a été suivie par 150 personnes parmi lesquelles des



Représentations d'Etats auprès des Nations-Unies (appelées Missions Permanentes) et des membres du Comité des droits des personnes handicapées des Nations-Unies.

Jean-Marie Le Méné, Président de la fondation Jérôme Lejeune, y a pointé « deux discours asymétriques : d'un côté celui (...) qui possède une vocation naturellement

inclusive ; et d'un autre côté le discours de la technoscience qui appréhende l'humanité avec une règle à calcul faite pour exclure l'erreur. » Pourtant : « Le seul langage convenable pour parler de la trisomie est celui qu'utilisent les personnes concernées ellesmêmes, le langage du cœur. Au nom de quel impératif en accepterions-nous un autre ? »

EUTHANASIE



Quel message avez-vous fait passer aux députés ?

La Fondation a été auditionnée car elle a défendu la vie de Vincent Lambert, grand handicapé. Il était essentiel de rappeler aux députés que c'est à cause des brèches des lois Leonetti de 2005 et 2016 que Vincent Lambert, ni malade, ni en fin de vie, a été tué par privation de nutrition et d'hydratation artificielles. Si la loi française a rendu possible, avec la validation du conseil d'Etat, la mort d'une personne si vulnérable, qu'en sera-t-il si elle autorise l'euthanasie? Qu'adviendrat-il par exemple des personnes fragiles comme les patients handicapés mentaux vieillissants? Ils seront en danger. Il faut

3 questions à Lucie Pacherie, juriste de la Fondation

Le 24 mars la fondation Jérôme Lejeune était auditionnée par le député Olivier Falorni (PS), rapporteur d'une proposition de loi « garantissant le droit à une fin de vie libre et choisie ». Elle était représentée par Jean-Marie Le Méné, Xavier Ducrocq, membre du conseil d'administration (par ailleurs chef du service de neurologie du CHR de Metz) et Lucie Pacherie, juriste. Cette dernière revient sur cette audition ainsi que sur le processus législatif en cours.

craindre la dénaturation de la médecine hippocratique. Des médecins seront sommés de contribuer, plus ou moins directement, à provoquer la mort.

Que faut-il retenir du débat en séance le 8 avril ?

Les députés promoteurs de l'euthanasie se sont donnés en spectacle pour donner du poids à leur initiative et faire pression sur l'exécutif. Une niche parlementaire (limitée à 11h de débat), 3000 amendements déposés, le contexte sanitaire et l'absence de soutien explicite du gouvernement, rendaient impossible l'adoption de leur texte, ils le savaient. Ils ont orchestré cette mise en scène pour peser dans les futures

débats. Notons le courage de quelques députés qui ont tenu bon.

Quelle sera la suite?

Ce débat prouve la détermination et l'habileté du lobby pro euthanasie. On sait désormais que le sujet sera inscrit à l'ordre du jour médiatique et politique des mois à venir. Si le processus législatif n'est pas repris, il faut s'attendre à une convention citoyenne sur l'enjeu ou se préparer à un débat pendant la campagne présidentielle. La Fondation saura mobiliser pour défendre la médecine hippocratique au service des plus fragiles.

RCAN1

Une collaboration internationale sur un gène majeur

La fondation Jérôme Lejeune finance activement la recherche sur RCAN1 et son implication dans la trisomie 21.

RCAN1 est un gène situé sur le chromosome 21. Il code pour une protéine qui peut inhiber la calcineurine. La calcineurine est une protéine qui gère la réponse cellulaire au calcium, essentielle pour l'apprentissage, la mémoire et la plasticité synaptique.

RCAN1 est présent dans de nombreux tissus, et ses niveaux d'expression varient en fonction des facteurs de stress cellulaires, de changements hormonaux, des taux élevés de calcium intra cellulaires ou encore en présence d'agrégats de protéines comme la bêta-amyloïde (un des marqueurs de la maladie d'Alzheimer). RCAN1 est impliqué dans un certain nombre de fonctions dont la fonction respiratoire de la cellule, les réponses immunitaires, et la régulation de la croissance des vaisseaux. RCAN1 est surexprimé dans plusieurs maladies, notamment la trisomie 21, la maladie

d'Alzheimer, l'hypertrophie cardiaque, le diabète et la neuropathie dégénérative, ce qui fait de ce gène une cible thérapeutique de choix. Ce gène illustre parfaitement le concept de la recherche sur les pathologies croisées, c'est-àdire les pathologies survenant dans la trisomie 21 et dans d'autres maladies.

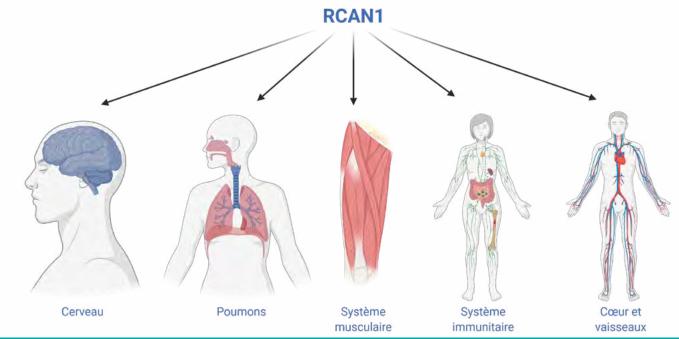
RCAN1 dans la trisomie 21

En 1995, J. Fuentes et ses collègues ont identifié RCAN1 comme un nouveau gène qui pourrait être étroitement associé aux caractéristiques principales des patients avec trisomie 21. Sa surexpression, due à la copie supplémentaire du gène dans la trisomie 21, pourrait être impliquée dans la déficience intellectuelle et dans les anomalies cardiaques congénitales. Les chercheurs ont constaté que RCAN1, surexprimé dans la trisomie 21, est fortement exprimé dans le cerveau, le cœur et les muscles. Cependant,

en raison des multiples fonctions de ce gène, son implication dans la trisomie 21 est complexe et mérite grandement d'être explorée.

Dans le cerveau, l'excès de RCAN1 diminue la neurogenèse (processus de formation des différentes cellules du système nerveux à partir d'une cellule souche neurale), la plasticité synaptique, la capacité d'apprentissage et la mémoire. Il augmente la neurodégénérescence, contribue à la formation d'agrégats et a un rôle dans la survenue de la maladie d'Alzheimer dans la trisomie 21.

Dans le système immunitaire, la surexpression de RCAN1 est impliquée dans la faible réponse immunitaire, ce qui pourrait expliquer certains des problèmes infectieux et auto-immuns observés chez les personnes avec trisomie 21. Cette population est plus sensible aux



Organes et systèmes du corps humain sur lesquels la surexpression de RCAN1 a un effet négatif

Recherche

infections et présente plus de troubles auto-immuns tels que la maladie thyroïdienne, la maladie cœliaque et le diabète. A l'inverse, certains effets protecteurs liés à la surexpression de RCAN1 sont également observés dans cette population, pouvant être l'explication de la très faible incidence de tumeurs solides.

La fondation Jérôme Lejeune finance la recherche sur RCAN1 :

En neurologie, elle a soutenu des projets visant à caractériser la fonction de RCAN1 dans le développement et la plasticité neuronale, dans l'apprentissage et la mémoire, dans le déficit cognitif et dans la dégénérescence neuronale.

En cardiologie et pneumologie, la Fondation finance les projets du Pr Csaba Galambos, Université du Colorado (USA),

qui étudie la relation entre RCAN1 et l'hypoplasie et l'hypertension pulmonaire chez les patients avec trisomie 21. Les études du Pr Galambos, visent à identifier le dysfonctionnement des cellules endothéliales pulmonaires (cellules qui tapissent les vaisseaux pulmonaires) et à caractériser la cascade de gènes et de voies moléculaires qui entraîne ces anomalies. Ces études cherchent à identifier une voie de signalisation intracellulaire spécifique pouvant être une cible clé pour développement thérapeutique.

En immunologie, la Fondation finance aussi le projet du Dr Sandra Ryeom, Université de Pennsylvanie (USA), qui étudie RCAN1 dans le contexte de la leucémie infantile dans la trisomie 21. En effet, les enfants avec trisomie 21 présentent un risque considérablement

accru de leucémie infantile de type aiguë. Alors que la survie des enfants « ordinaires » atteints de leucémie s'est continuellement améliorée, ceux atteints de trisomie 21 ont un fort risque de mortalité due à une surinfection pendant le traitement.

Ce gène et son implication dans une voie signalétique si particulière est pour la fondation Jérôme Lejeune un axe de recherche majeur, permettant d'envisager dans les années futures le développement thérapeutique de molécules inhibitrices. La meilleure connaissance de ce gène bénéficiera certainement à la mise au point de traitements pour d'autres pathologies telles que la maladie d'Alzheimer, l'hypertrophie cardiaque, le diabète et la neuropathie dégénérative...

NOUVEAUTÉ SUR LE SITE INTERNET



La fondation Jérôme Lejeune souhaite optimiser sa communication scientifique à l'international. Ainsi, pour faciliter la consultation des programmes de recherche qu'elle subventionne grâce à ses donateurs, elle met à disposition un sous-domaine en anglais qui facilite entre autres, la consultation et la réponse aux appels à projets via l'application dédiée. Le département de recherche y détaille la mission et la stratégie recherche de la Fondation, ainsi que les principaux axes de recherche et la revue des principaux gènes étudiés. Les informations en français sur la recherche à destination du grand public, restent bien sûr présentes sur le site général de la Fondation. Les travaux scientifiques sur la trisomie 21 ou les autres déficiences intellectuelles, favorisent la recherche sur les pathologies touchant la population générale. Ainsi, un chercheur spécialiste en maladie d'Alzheimer, diabète, cancer..., peut aussi être incité à travailler sur la trisomie 21. Ce site permet par ailleurs un accès direct au site de l'Institut Jérôme Lejeune et à celui de BioJeL (bio-banque de l'institut).

MOLÉCULE AEF217: UNE PHASE I CHEZ L'HOMME VA DÉBUTER

L'Union européenne vient d'approuver le projet ICOD avec un financement de 6 millions d'euros. Ce programme a pour objectif d'analyser un nouveau traitement des déficits cognitifs liés à la trisomie 21. Ainsi seront réalisées les premières études d'administration de la molécule sélectionnée AEF217 chez l'homme (phase I) puis de recherche d'efficacité clinique et de tolérance chez des personnes avec trisomie 21 (phase II). AEF0217 est une nouvelle molécule qui cible le récepteur cellulaire CB1, dont l'hyperactivité a été liée au déficit cognitif lié à la trisomie 21. Dans des études sur des modèles animaux spécifiques de trisomie 21, financées dès 2013 en partie par la fondation Jérôme Lejeune, il a été démontré que l'AEF0217 permettait de renverser complètement ces déficits cognitifs. L'objectif principal et les attentes du projet ICOD sont de mettre dans sept années ce médicament innovant, à la disposition des personnes atteintes de trisomie 21. Le consortium ICOD coordonné par Barcelone. est composé de 6 partenaires internationaux ayant tous un haut niveau de compétences et de complémentarités. Les partenaires français pour le développement clinique sont l'Institut Jérôme Lejeune et l'hôpital de Saint Etienne en lien avec Aelis Farma (Bordeaux).

Agenda

Master-class Jérôme Lejeune



Ouverture des inscriptions le 15 JUIN 2021

On ne vous présente plus notre Master-class, formation d'expertise sur l'éthique médicale qui accueille chaque année 140 étudiants en médecine, infirmiers, pharmaciens, chercheurs, (Bac+3...) et permet d'obtenir un certificat d'anthropologie. L'enthousiasme des étudiants des premières promotions est plein d'espérance! Parlez-en autour de vous!

Quand: 74 heures en cours du soir, d'octobre 2021 à mai 2022. Où: en présentiel à Paris, le mardi soir ou en e-learning Tarif: 200 € pour les étudiants. 250 € pour les professionnels Inscription sur dossier: du 15 juin au 20 septembre 2021 Information: centrebioethique@fondationlejeune.org et www.fondationlejeune.org

Course des Héros 2021



Cette année, la Course des Héros se déroule dans 4 villes. La fondation Jérôme Lejeune vous attend nombreux à Bordeaux le 13 juin (Bordeaux Mérignac - Bois du Burck), à Paris le 20 juin au Parc de Saint Cloud, à Lyon le 27 juin au Parc de Gerland et à Nantes le 4 juillet.

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

www.alvarum.com/fondationjeromelejeune

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

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



Découvrez le cheminement spirituel du vénérable Jérôme Lejeune

NOUVEAU 15 AVRIL 2021



Après la biographie parue en 2019, Aude Dugast nous offre dans ce nouveau livre de connaître plus intimement le chemin spirituel du vénérable Jérôme Lejeune.

Postulatrice de sa cause de canonisation, elle nous montre comment la dynamique des vertus l'a conduit au plein accomplissement de lui-même

comme père, époux et savant.

On y voit que la sainteté n'est pas un rêve spirituel abstrait mais une invitation à l'excellence professionnelle et un chemin de liberté. A lire pour aller plus loin!



En librairie à partir du 15 avril 2021. Jérôme Lejeune, portrait spirituel au fil des vertus, par Aude Dugast, aux éditions Salvator (224 p.)

Entretien

Cilou: « Les personnes porteuses de trisomie 21 ont une joie naturelle, sans filtre, tellement communicative!»

À l'occasion de la dernière journée internationale de la trisomie 21, la chanteuse Cilou a sorti une nouvelle chanson « joyeux », où elle raconte l'histoire du petit Luis et de sa famille. Rencontre avec une artiste souhaitant mettre son talent au service de l'insertion des personnes porteuses de handicap.



Comment est née votre vocation d'artiste?

À l'issue de mon école de commerce, je suis partie 6 mois en humanitaire à Jakarta en Indonésie, dans un bidonville, avec une ONG luttant contre l'exclusion sociale et professionnelle. Un jour, un jeune est venu me voir pour me demander de lui apprendre à jouer de la guitare. Puis un autre le lendemain, un autre le surlendemain et ainsi de suite, jusqu'à ce que nous soyons une trentaine! Les jeunes ont alors commencé à écrire leur histoire que j'ai mise en musique. Nous avons enregistré la chanson en studio et tourné un clip. En parallèle, l'ONG avec qui j'étais partie en Indonésie m'a demandé de dupliquer ce projet d'apprentissage de la guitare dans d'autres pays. Ce n'est pas moins de 12 chansons qui ont été enregistrées aux Philippines, en Inde, au Vietnam, en Indonésie, et qui ont été regroupées dans un même album. J'ai écrit ma première chanson pour cet album, sur la difficulté de rentrer de mission, d'être en décalage avec le monde que l'on retrouve en rentrant chez soi, etc. C'est la première fois que j'ai découvert que d'autres pouvaient s'approprier mes paroles et les faire leurs. J'ai mené cette vie de studio durant 5 mois. avant d'avoir un déclic me faisant renoncer

définitivement à la voie professionnelle qui m'était initialement tracée, pour me consacrer pleinement à la chanson. C'est alors que j'ai pu sortir mon premier single « en stop ».

Avez-vous un lien particulier avec le milieu du handican?

Mes parents ont toujours fait partie d'une association qui s'occupe d'enfants porteurs de handicap mental. Nous allions un dimanche par mois, jouer et nous occuper d'eux. Cela a toujours été quelque chose de naturel pour moi de les côtoyer. Lorsque j'étais étudiante à l'EDHEC, j'étais membre d'une association étudiante qui faisait participer des enfants porteurs de handicap à des comédies musicales. Le handicap mental est donc un sujet que je connais depuis longtemps.

Comment avez-vous eu l'idée d'écrire votre chanson « joyeux » ?

Je voulais écrire en cette période difficile que nous traversions tous, une chanson joyeuse, une chanson qui donne la pêche. Je souhaitais que ce morceau n'apparaisse pas comme « naïf » ou « décalé ». J'ai eu un déclic en voyant passer un post sur les réseaux sociaux, annonçant la journée mondiale de la trisomie 21. Je me suis dit « comment parler de la joie

autrement que de parler de ces personnes reconnues comme unanimement joyeuses de façon contagieuse? ». Les personnes porteuses de trisomie malgré leur handicap, ont une joie naturelle tellement communicative, sans filtre!

Je ne voulais pas faire de cette chanson, un catalogue de généralités. Je voulais des paroles inspirées d'une histoire vraie qui met en lumière les personnes porteuses de trisomie 21, leurs familles, ce que vivent des entreprises ou associations qui œuvrent pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées. J'ai contacté des familles sur Instagram pour recueillir des témoignages. C'est comme cela que j'ai pu rentrer en contact avec la famille de Luis.

C'est une des chansons dont je suis la plus fière. Toutes les petites anecdotes sur les peines, les joies, les difficultés rencontrées par Luis et sa famille sont authentiques. Je souhaitais vraiment que la chanson se termine par le sujet de l'intégration professionnelle car c'est un sujet fondamental. J'ai eu la chance d'entrer en contact avec les Cafés Joyeux qui ont inspiré la fin de ma chanson.

Connaissiez-vous la Fondation Jérôme Lejeune ?

Oui, j'ai eu l'occasion d'en entendre parler à plusieurs reprises. Je connaissais le travail de la Fondation et de l'Institut. Jérôme Lejeune est une figure qui me parle énormément. Je trouve cela très inspirant de se dire que cet homme, par le combat qu'il a choisi et auquel il a consacré sa vie, a pu changer le cours de milliers de vies, qu'il a pu rendre leur dignité aux personnes porteuses de trisomie. Je trouve cette figure passionnante et inspirante pour mener d'autres combats.

Le mot de la fin?

Le combat pour l'insertion des personnes porteuses de handicap est un combat qui bénéficie à toute la société. Nous avons tous nos différences, nos forces et nos faiblesses. Nous avons besoin de cette différence!

Soutenez la fondation Jérôme Lejeune

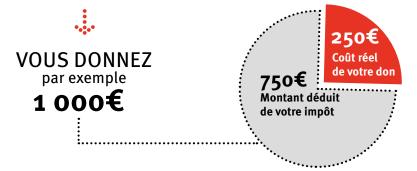
par un don déductible de l'Impôt sur la Fortune Immobilière (IFI)!

avant le 20 mai 2021*



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.



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 30

donateurs@fondationlejeune.org



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 : Directeur de la publication : Jean-Marie Le Méné. Ont contribué à ce numéro : Jean-Marie Le Méné, Mgr Jacques Suaudeau, Thierry de La Villejégu, Nicolas Sévillia, Aude Dugast, Stéphanie Tabard, Lothilde de Quatrebarbes, Grégoire François-Dainville, Clotilde Quedreux, Lucie Pacherie, Marion Dinand, Catherine Lemonnier, Maria Rujano.- Infographiste : Alexis Duport - Crédits photos : Faure ; Maëlenn de Coatpont; Envato ; BioRender.com ; FJL ; DR - Impression : Siman, 26/28 rue Newton — Z.I. du Brézet/BP36/631015 Clermont-Ferrand Cedex 2 - Coordon-nées bancaires pour les dons par virements : CCP 376 0060M - La Source — ISSN : 1277-4545 IBAN FR76 1020 7000 4104 0410 2908 063 - SWIFT (BIC)

