



**Appel à participation
pour une étude sur l'évaluation d'une méthode simplifiée
de diagnostic des apnées du sommeil
chez les enfants et adultes porteurs de Trisomie 21
St Etienne - Lyon - Grenoble**

Madame, Mademoiselle, Monsieur,

Nos services sont impliqués dans le suivi des personnes porteuses de trisomie 21. Des problèmes médicaux spécifiques, pouvant pour la plupart recevoir un traitement, sont plus fréquents chez les personnes trisomiques 21.

On constate depuis plusieurs années, une augmentation constante de l'espérance de vie des personnes trisomiques 21 car elles sont mieux soignées et prises en charge pendant l'enfance et l'adolescence. Mais, cette prise en charge est insuffisante encore, et particulièrement dans certains domaines.

Ainsi les publications scientifiques font état d'une incidence importante des apnées du sommeil chez les enfants, adolescents et adultes porteurs de trisomie 21, qui serait nettement supérieure à celle que l'on observe dans la population ordinaire. Ces apnées se manifestent par des pauses respiratoires nocturnes associées ou non à un ronflement. Elles pourraient induire la survenue d'accidents cardiaques ou vasculaires et favoriser l'hypertension artérielle. De plus, ces apnées, par la somnolence qu'elles peuvent provoquer dans la journée, sont quelques fois source d'accidents (accidents domestiques ou accidents de circulation) et s'associent fréquemment à des modifications du comportement ou de l'humeur ainsi qu'à une dégradation des compétences. Les apnées du sommeil peuvent être traitées.

C'est pourquoi, nous souhaiterions réaliser une étude sur ces apnées du sommeil chez les enfants et adultes trisomiques. L'examen de référence pour le diagnostic des apnées est la polysomnographie qui consiste en un

enregistrement du sommeil ainsi que d'autres paramètres comme la fréquence cardiaque et respiratoire. Cet examen a lieu la nuit, à l'hôpital, pendant le sommeil et n'est pas douloureux. Il n'y a pas de prélèvement sanguin.

Cet examen étant long à interpréter, nous souhaitons évaluer une technique plus simple, le but étant de faciliter le diagnostic. Cette étude nous permettra également d'évaluer la fréquence des apnées du sommeil chez les personnes trisomiques dans notre région.

Si l'étude est concluante nous pourrons alors proposer à toutes les personnes porteuses de trisomie 21, un enregistrement simplifié pour diagnostiquer ces apnées.

Cette étude a reçu l'accord du Comité de Protection des Personnes Sud-Est 1 le 08/12/08 et l'autorisation de l'Agence Française de Sécurité Sanitaire des Produits de Santé le 23/03/09.

Elle s'adresse à toute personne porteuse de trisomie 21 âgée de plus de 2 ans.

Si vous acceptez que votre fils, votre fille ou la personne dont vous êtes le représentant légal participe à cette étude, vous pouvez contacter :

- Si vous habitez St Etienne ou la région :
Le Docteur Bénédicte de Fréminville
Service de Génétique CHU Hôpital Nord
42055 St Etienne cedex 2
Tél : 04 77 82 81 16
- Si vous habitez Lyon ou la région
Le Docteur Damien Sanlaville
Service de Génétique
HFME, CHU de Lyon
69677 Bron cedex
Tél : 04 27 85 55 73
- Si vous habitez Grenoble ou la région
Madame Sandrine BOUZON
Madame Marie Peeters
Laboratoire d'EFRCR
CHU Michallon
BP 217
38043 Grenoble Cedex 9
Tél : 04.76.76.72.44

Sans vous et les personnes porteuses de trisomie 21 nous ne pourrons faire progresser leur prise en charge et améliorer leur qualité de vie. C'est pourquoi nous sollicitons vivement votre participation.

Nous vous remercions de votre coopération.

Docteur Bénédicte de Fréminville
Service de Génétique
CHU Hôpital Nord
42055 ST ETIENNE Cedex 2

Docteur Patricia Franco
Unité de sommeil pédiatrique
Hôpital Mère-Enfant
59 Bd Pinel
69500 BRON

Professeur Jean Louis Pépin
Clinique de Pneumologie
Unité Sommeil et Respiration
CHU - BP 217
38043 GRENOBLE Cedex 9