

TRISOMIE 21 ÉVOLUTIONS ET PERSPECTIVES



JEUDI 22, VENDREDI 23
ET
SAMEDI 24 MARS 2018

SAINT-QUENTIN-EN-YVELYNES

UNIVERSITÉ PARIS-SACLAY
UNIVERSITÉ DE VERSAILLES-SAINTE-QUENTIN-EN-YVELINES
UFR DES SCIENCES DE LA SANTÉ SIMONE VEIL



PRÉSENTATION

Jean-Louis FAURE

AFRT

Les États Généraux de la Déficience Intellectuelle, organisés les 11 et 12 janvier 2018 à la Maison de l'Unesco, ont mis en évidence des progrès importants dans les connaissances scientifiques et médicales et des avancées notables des stratégies d'accompagnement pour ce domaine. La trisomie 21, même si sa cause (un chromosome 21 supplémentaire) est connue depuis longtemps, est, elle aussi, concernée par le changement. Il ne faut pas en rester à une image figée. L'objet du colloque organisé par l'AFRT, en collaboration avec d'autres associations, à l'occasion de la Journée Mondiale de la Trisomie 2018, est d'explicitier un certain nombre de changements en cours.

Trois domaines ont été retenus, faisant chacun l'objet d'une demi-journée d'interventions :

- **Génétique et éthique** : dans un contexte marqué par la généralisation du diagnostic prénatal, il faut mieux connaître sa nature et ses limites. Ce diagnostic pose des questions éthiques qui, en cette année des États Généraux de la Bioéthique, doivent être abordées. Il conduit, de fait, la trisomie 21 à devenir une maladie rare, en termes de prévalence parmi les naissances. Par ailleurs, la fécondité (ou la stérilité) des personnes avec trisomie 21, ainsi que leur droit à la procréation comme tout un chacun, préservant le choix éclairé de la descendance grâce aux nouvelles technologies, constituent un sujet légitime, jamais traité.
- **Emploi et accompagnement** : les personnes adultes avec trisomie 21 ont des activités (par exemple en centres d'accueil de jour) ou sont en emploi dans des ESAT, des entreprises adaptées et, de plus en plus, en milieu ordinaire. La qualité de ces parcours s'améliore progressivement, même s'il reste beaucoup à faire, grâce au développement de diverses formes d'accompagnement. Ainsi, un nouveau cadre est posé par le décret du 27 décembre 2016 relatif à la mise en œuvre du dispositif d'emploi accompagné des travailleurs handicapés. Plusieurs interventions permettront de découvrir ces formes nouvelles et innovantes de parcours et d'accompagnement.
- **Santé et recherche** : comme chaque année, le colloque fera le point sur certaines avancées de la recherche biomédicale, sachant qu'il est fondamental de veiller à assurer une bonne santé aux personnes avec trisomie 21 afin d'améliorer leur qualité de vie et leur capacité d'inclusion dans la société.

Deux autres thèmes seront traités :

- **Coopérer pour avancer** : ce titre, donné à la dernière demi-journée, traduit l'idée qu'il faut travailler ensemble, notamment entre partenaires associatifs, et ne pas rester cloisonné dans telle ou telle pathologie. Cette volonté sera illustrée par un exemple du domaine de la recherche, une intervention d'une avocate sur les droits de la personne en situation de handicap et une table ronde où plusieurs associations se retrouveront sur un thème commun à tous : « accompagner pour inclure ».
- **Trisomie 21-Casser les codes** : une innovation de ce colloque est de proposer en avant-première, le jeudi soir, une séance pour les étudiants de l'UFR des sciences de la santé, qui accueille le colloque. On sait que la formation initiale des personnels médicaux et paramédicaux sur les questions de handicap est très insuffisante. Le but de la séance est de contribuer à ce que les étudiants présents en ces lieux aient une meilleure connaissance de la trisomie 21. La séance est aussi ouverte au public.



HISTOIRE

L'AFRT, Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21, créée en 1990 pour soutenir la recherche et faire connaître les avancées scientifiques et médicales sur la trisomie 21, a choisi en 2005 la date du 21 mars (21/3 en français et 3/21 en anglais) comme date symbole pour sensibiliser à la trisomie 21. L'AFRT a organisé le 21 mars 2005 à Paris le premier colloque « Du patient à la recherche, mieux comprendre pour mieux aider ».

C'est en mai 2005, lors d'un colloque international à Palma de Mallorca organisé par le Dr. Juan PEREIRA sous l'égide d'EDSA (European Down Syndrome Association), que l'AFRT proposa qu'EDSA et son homologue mondial Down Syndrome International (DSI) choisissent aussi cette date symbole. La date du 21 mars fut à cette occasion adoptée par les instances dirigeantes d'EDSA et de DSI.

Le 21 mars 2006, l'AFRT organisa son deuxième colloque à Paris « Comment appréhender et tenter de guérir le handicap mental », et depuis, l'AFRT organise chaque année un colloque à cette date. En 2006 également, le professeur Stylianos E. ANTONARAKIS, de la Faculté de Médecine de Genève, qui connaissait l'AFRT et les décisions d'EDSA et de DSI, suggéra à l'ART21, un groupe de parents concernés par la trisomie 21 pour la région lémanique suisse d'organiser une manifestation le 21 mars 2006, à Genève. C'est donc le 21 mars 2006 que deux manifestations eurent lieu simultanément dans le monde, l'une à Paris et l'autre à Genève, ce qui constitua la 1^{re} Journée Mondiale de la Trisomie 21.

La date du 21 mars fut reconnue comme Journée Mondiale de la Trisomie 21 (World Down Syndrome Day) et par l'OMS (WHO) le 20 décembre 2007 puis par l'Assemblée Générale de l'ONU le 19 décembre 2011 (résolution 66/149). Ainsi chaque année, autour de cette date symbole du 21 mars, des personnes concernées organisent des manifestations, des colloques, échangent leurs savoirs, leurs demandes et permettent ainsi à des dynamiques nationales, européennes et mondiales de se mettre en place.

Le Secrétaire général des Nations Unies BAN Ki-Moon a déclaré le 21 mars 2012 : « En ce jour, nous réaffirmons que les personnes atteintes de la trisomie ont droit à la jouissance pleine et effective de tous les droits de l'homme et des libertés fondamentales. Que chacun d'entre nous contribue à permettre aux enfants et aux personnes atteintes de trisomie de participer pleinement à l'élaboration et à la vie de leur société sur un pied d'égalité avec les autres. Bâtissons une société inclusive pour tous »¹.

Récapitulation des colloques précédents à l'occasion du 21 mars :

- 21 mars 2005 à Paris : « Du patient à la recherche : mieux comprendre pour mieux aider ».
- 21 mars 2006 à Paris : « Comment appréhender et tenter de guérir le handicap mental ».
- 23 et 24 mars 2007 à Paris : Colloque européen « Trisomie 21 en mouvement ».
- 21 mars 2008 à Lyon : « Mobilisation pour la recherche ».
- 20 et 21 mars 2009 à Limoges : « 50 ans après la découverte de la Trisomie 21 ».
- 19 et 20 mars 2010 à Paris : « Progrès thérapeutiques et scientifiques et mieux vivre »
- 21 mars 2011 à Lyon : « Entrée dans la vie adulte »
- 24 mars 2012 à Paris : « Essais thérapeutiques et trisomie 21 »
- 23 mars 2013 à Versailles : « Vivre ensemble avec la trisomie 21 »
- 21 et 22 mars 2014 à Lyon : « Santé, bien-être et vie affective »
- 20, 21 et 22 mars 2015 à Paris : « Nouveaux horizons »
- 18 et 19 mars 2016 à Marseille : « Devenir adulte dans une société inclusive »
- 16, 17 et 18 mars 2017 à Grenoble : « Trisomie 21, changeons de Cap »



1. On this day, let us reaffirm that persons with Down syndrome are entitled to the full and effective enjoyment of all human rights and fundamental freedoms. Let us each do our part to enable children and persons with Down syndrome to participate fully in the development and life of their societies on an equal basis with others. Let us build an inclusive society for all.

REMERCIEMENTS

Jacques COSTILS, Président de l'AFRT
au nom du comité d'organisation

Les organisateurs remercient vivement toutes les personnes qui ont prêté leur concours au succès de cette manifestation, en particulier les membres de l'UFR des sciences de la santé Simone VEIL de l'Université de Versailles-Saint-Quentin (Université Paris-Saclay) qui reçoit ce colloque. Nous remercions Monsieur Alain BUI, Président de l'Université Paris-Versailles, Monsieur Djillali ANNANE, Doyen de l'UFR des sciences de la santé, et Monsieur François VIALARD, responsable de l'équipe « Gamètes, Implantation, Gestation ».

Plusieurs associations ont participé à l'organisation de ce colloque, et nous remercions leurs représentants, en particulier : Mesdames Marie-Laure BLANDIN (AMIPI), Dominique BROUGÈRE (OVE), Nicole CRÉAU (AFRT), Danielle DEPAUX (UNAPEI Île de France), Jacqueline LONDON (AFRT) et Véronique ZONGHETTI (AFRT), ainsi que Messieurs Daniel CHAZARAIN (Président ADAPEI 78), Jean-Louis FAURE (AFRT), Benoît JANVIER (Cent Arpents), Christian LECOCQ (Président AFRT78), Bruno LEMAIRE (Secrétaire Général UNAPEI), Jean-Marc RICHARD (AMIPI) et Jean-Marc RICHARD (AFRT).

Nous tenons à remercier nos partenaires financiers :

- Le Département des Yvelines et son président Monsieur Pierre BÉDIER,
- La Communauté d'Agglomération SQY et son président Monsieur Jean-Michel FOURGOUS
- La Ville de Montigny-le-Bretonneux, son Maire Jean-Luc OURGAUD et son Adjointe au Conseil Communal d'Action Sociale, Madame Marie-Noëlle THAREAU,
- La Fondation AMIPI (Monsieur Jean-Marc RICHARD),
- La Fondation Banque Populaire du Val de France,
- La Fondation OVE (Madame Dominique BROUGÈRE),
- Le Lions Club de Montigny-les-3-villages (sa présidente 2017-2018, Anne-Marie PATTE),
- L'UNAPEI Île de France (Madame Danielle DÉPAUX, Présidente),
- Le magasin « Bureau Vallée » de Montigny-le Bretonneux,
- Le magasin « Phicogis » de Saint-Cyr-l'École,
- Le magasin « Carrefour » de Saint-Quentin-en-Yvelines,
- Le Restaurant « la Fontaine de Montigny-le-Bretonneux », qui soutient l'AFRT depuis de nombreuses années.

Merci beaucoup à toutes les personnes qui nous ont aidés à réussir l'organisation de ce colloque, notamment les bénévoles de l'AFRT 78, antenne départementale créée en février 2014 et qui a permis l'implantation de celle-ci sur le département des Yvelines, dans un local mis à notre par la ville de Montigny-le Bretonneux, qui a toujours soutenu nos actions, comme certaines villes environnantes, notamment Guyancourt, Maurepas et Voisins le Bretonneux.

Merci à Madame Alice GRONIER, graphiste à l'UFR, qui a mis en page le programme.

Merci à Jacqueline LONDON, Jean-Marc RICHARD et Jean Louis FAURE (AFRT) pour la recherche des intervenants et la réalisation de ce document qui a nécessité plusieurs heures de travail. Merci au service communication et aux Directeurs du cabinet du Maire de la ville de Montigny-le-Bretonneux, puisque cette manifestation est annoncée sur les grands panneaux installés dans la ville.

Nous vous souhaitons un bon colloque 2018.



COMITÉ D'ORGANISATION

L'organisation est assurée par les associations ou institutions suivantes :
ADAPEI des Yvelines, AFRT, AFRT78, ARIST, Trisomie-21-France, UNAPEI, UNAPEI-Île-de-France, Fondation AMIPI, Fondation OVE, UFR des sciences de la santé Simone Veil.

Coordination de l'organisation : Jacques COSTILS, AFRT

Coordination du programme : Jacqueline LONDON, AFRT



INSCRIPTION

S'inscrire de préférence en ligne, sur le lien vers l'AFRT qui est indiqué sur le site du colloque.
Les inscriptions sont aussi reçues par courrier électronique envoyé à afrt@univ-paris-diderot.fr ou bien à journeemondiale.T21@gmail.com. Indiquer nom, prénom, téléphone, éventuellement l'appartenance à une association. On peut aussi s'inscrire et payer par courrier postal envoyé à l'adresse :

AFRT 78, Monsieur Christian Lecocq,
15 Allée des Épinés,
78180 Montigny-le-Bretonneux

CONTACTS

Courriel : afrt@univ-paris-diderot.fr ou journeemondiale.T21@gmail.com

Téléphone : 06 81 80 80 95 ou 06 77 78 01 66

Site internet : afrt.fr



Jeudi 22 mars

TRISOMIE 21 : CASSER LES CODES

Président de séance : François VIALARD

- 17.00 « **Qu'est-ce que la trisomie 21 ?** »
Pr. Damien SANLAVILLE (CHU Lyon)
- 18.00 « **La recherche sur la trisomie 21 au service d'autres pathologies** »
Pr. Jacqueline LONDON (U. Paris-Diderot & AFRT)

Vendredi 23 mars

GÉNÉTIQUE ET ÉTHIQUE

Présidente de séance : Jacqueline LONDON

- 8.30 **Accueil et inscriptions**
- 9.30 **Allocutions de bienvenue**
Alain BUI, Président de l'Université de Versailles-Saint-Quentin
Jacques COSTILS, Président de l'AFRT
Jean-Luc OURGAUD, Maire de Montigny-le-Bretonneux
Marie-Hélène AUBERT, Vice-Présidente du Conseil Départemental des Yvelines
Déléguée à l'autonomie
Luc GATEAU, Président de l'UNAPEI
Sophie CLUZEL, Secrétaire d'État auprès du premier Ministre,
Chargée des personnes handicapées
- Remise d'un chèque de 2 000 € du **Lions Club de Montigny les 3 villages**
par Anne-Marie PATTE, Présidente 2017-2018
- 10.00 « **Penser ensemble une éthique digne et responsable** »
Pr. Emmanuel HIRSCH (U. Paris-Saclay & Éthique IDF)
- 10.30 « **La trisomie 21 est-elle une maladie rare ?** »
Dr. Rodolphe DARD (CHU Poissy)
- 11.00 « **Le diagnostic prénatal** »
Pr. Martine DOCO FENZY (CHU Reims)
- 11.30 « **Fécondité /stérilité : le droit d'être comme tout un chacun** »
Pr. François VIALARD (UFR Simone Veil, U. Versailles-SQ)
- 12.00 **Discussion avec la salle**
- 13.00 *Déjeuner-buffet*



Vendredi 23 mars

EMPLOI ET ACCOMPAGNEMENT

Président de séance : Jean-Louis FAURE

- 14.00 « **École, apprentissages et emploi** »
Mme Nathalie GERRIER (Handirect & Grandir à l'école et en société)
- 14.00 « **L'emploi accompagné** »
Mme Laurence GERMAIN WAZIAK (AIRES)
- 15.00 « **Bienfaits de l'insertion en milieu industriel** »
M. Jean-Marc RICHARD & Mme Marie-Laure BLANDIN (Fondation AMIPI)
- 15.30 « **Validation adaptée des acquis de l'expérience** »
M. Benoît JANVIER (Institut des Cent Arpents)
- 16.00 *Pause*
- 16.30 **Table Ronde sur « La formation et le travail en restauration : exemples concrets »**
Bruno LEMAIRE (UNAPEI)
Yves CHEVALIER (ESAT « Le Chêne » de l'association Confiance-Pierre Boulenger)
- 17.15 « **La reconnaissance de l'activité non salariée** »
Mme Béatrice BOURDALÉ (Foyer de vie, Cagnac-les-Mines)
- 17.30 **Défilé musical « Les Boubous »**
Groupe du Foyer de Vie de Cagnac-les-Mines
- 17.45 **Film : « Les Mots Doux »**
présenté par **Mme Catherine DE LAFARGE** (PBRDS)

Samedi 24 mars

SANTÉ ET RECHERCHE

Présidente de séance : Nicole CRÉAU

- 9.30 « **Trisomie 21, maladie Rare : avantages et inconvénients ?** »
Dr. Anne-Sophie LAPOINTE (PhD, Handi-Rares)
- 10.00 « **Diabète et obésité : épidémiologie, physiologie et rôle de la protéine DYRK1A** »
Pr. Christophe MAGNAN (U. Paris-Diderot)
- 10.30 « **Etude du développement du pancréas endocrine présentant une Trisomie 21** »
Dr. Latif RACHDI (Hôpital Cochin, Paris)
- 11.00 « **Thyroïde et développement : poids, taille** »
Dr. Monique JESURAN PERELROIZEN (Toulouse)
- 11.30 « **Trisomie 21 : une nouvelle piste pour comprendre la maladie d'Alzheimer** »
M. Benoît SOUCHET (Doctorant, U. Paris-Saclay)
- 12.00 **Discussion avec la salle**
- 13.00 *Déjeuner-buffet*

Samedi 24 mars

COOPÉRER POUR AVANCER

Présidente de séance : Dominique BROUGÈRE

- 14.00 « **GENIDA : projet participatif de recherche sur les déficiences intellectuelles d'origine génétique** »
Dr. Florent COLIN (IGBMC, Strasbourg)
- 14.30 « **L'exercice des droits des personnes handicapées** »
Me Anne-Sophie PARISOT (Avocate)
- 15.00 **Table ronde : « Accompagner pour inclure »**
APAJH, AFRT, Nous Aussi, Trisomie-21-France, UNAPEI

TRISOMIE 21 : CASSER LES CODES



Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

Damien SANLAVILLE

Professeur, Service de Génétique, CHU de Lyon

Les premières descriptions cliniques de la trisomie 21 ont été proposées en 1838 par Jean Dominique ESQUIROL dans un traité sur les maladies mentales. Par la suite, en 1846, Édouard SEGUIN propose le terme d'*idiotie furfuracée*. En 1866 John Langdon Haydon DOWN propose le terme d'*idiotie mongoloïde* et fait une description clinique très complète de ces patients. Le terme de *syndrome de Down* est plus tard utilisé pour nommer ces patients, en particulier dans le monde anglo-saxon. .

Ce n'est qu'en 1959 que Jérôme LEJEUNE, Marthe GAUTIER et Raymond TURPIN démontrent l'origine chromosomique du syndrome de Down sur des cultures de peau de 3 enfants. Ils observent la présence de 47 et non 46 chromosomes avec la présence d'un chromosome 21 supplémentaire d'où le terme de *trisomie 21*.

La trisomie 21 est **la cause la plus fréquente de déficience intellectuelle d'origine génétique**, avec une incidence en France de 1/1500 à 1/2000 naissances. En l'absence de dépistage prénatal, compte tenu de la pyramide des âges des mères, elle représenterait 1/500 naissances et environ 10 % des déficiences intellectuelles.

Il existe plusieurs formes cytogénétiques de trisomie, la plus fréquente étant la *trisomie 21 libre et homogène* (95 % des cas) qui résulte d'une erreur de ségrégation méiotique. La trisomie 21 augmente la probabilité de **malformations** (cardiaques, digestives, ...) ou **comorbidités** (hypothyroïdie, myopie, surdité, ...), justifiant un suivi médical systématique.

La **déficience intellectuelle** est le plus souvent légère (QI > 50), permettant dans au moins la moitié des cas l'acquisition de la lecture et une certaine **autonomie** en milieu ordinaire. Une prise en charge précoce et durant toute la vie par un **accompagnement multidisciplinaire** (médical, éducatif et rééducatif, avec une attitude éducative amenant les personnes à l'autodétermination) permet d'améliorer la compétence des personnes porteuses de trisomie 21 allant jusqu'à l'autonomie en milieu ordinaire pour une grande part d'entre elles. Les autres vivent dans leur famille ou dans un milieu protégé.

L'espérance de vie est actuellement supérieure à 60 ans, limitée par le développement d'une **démence précoce** de type Alzheimer dans 30 à 50 % des cas.

Dans la trisomie 21, il existe une variabilité d'expression phénotypique importante et actuellement mal comprise.

Des essais d'amélioration médicamenteuse de la cognition sont en cours chez les personnes porteuses de trisomie 21.

FALC

- La trisomie 21 (T21) est due à 3 chromosomes 21 au lieu de 2,
- Chez les personnes avec T21 il y a des malformations cardiaques qui sont souvent opérées,
- Chez les personnes avec T21 il y a aussi des troubles de la thyroïde, des troubles de la vue ou des oreilles,
- Chez les personnes avec T21 il y a aussi une déficience intellectuelle mais le plus souvent assez légère,
- Les personnes avec T21 peuvent être la plupart du temps autonomes et peuvent vivre et travailler en milieu ordinaire,
- Un bon accompagnement par plusieurs personnes est important pour les personnes avec T21.



La recherche sur la trisomie 21 au service d'autres pathologies

Jacqueline LONDON

Professeur, Université Paris-Diderot & AFRT

La trisomie 21 est une pathologie complexe, qui associe un retard mental, une physionomie souvent particulière et des complications physiologiques touchant entre autres les systèmes : cardiaque, sensoriel, immunitaire, digestif et neurologique. Il n'y a aucun symptôme spécifique à la trisomie 21, ils existent tous aussi dans la population générale mais avec une incidence plus faible. La pathologie est caractérisée par l'accumulation de plusieurs signes cliniques. Cependant les personnes avec trisomie 21 sont en général protégées contre les maladies cardiovasculaires et les cancers solides leur assurant ainsi une espérance de vie autour de 70 ans.

Ces constatations cliniques ont conduit les chercheurs à identifier les gènes du chromosome 21 qui agissent directement ou indirectement pour activer ou inhiber les voies métaboliques qui sous-tendent tel ou tel signe clinique. De plus, les chercheurs ont construit des modèles animaux en particulier de souris qui expriment en trois exemplaires soit un gène soit plusieurs gènes du chromosome 21 (souris transgéniques ou trisomiques partielles) et ont étudié les signes pathophysiologiques de ces souris en relation avec tel ou tel signe clinique existant dans la population générale et avec une plus grande fréquence dans la trisomie 21. Ainsi plusieurs gènes, APP, CBS, Col6A1, COL6A2, DYRK1A, RANC1, S100, SOD etc, ont permis de mieux appréhender les causes génétiques de la déficience intellectuelle et de l'autisme (gène DYRK1A), mais aussi de certains diabètes, de certaines pathologies auto-immunes (maladie de Hirschprung), des problèmes de thyroïde, de certaines leucémies et des problèmes de vieillissement, dont la maladie d'Alzheimer. Quelques exemples précis seront donnés lors de cet exposé.

Permettre de mieux comprendre certains aspects cliniques présents dans la population générale et avec une incidence accrue chez les personnes avec T21, c'est envisager des pistes thérapeutiques pour le bénéfice de tous.

FALC

- Trisomie 21,
- signes cliniques (thyroïde, diabète, épilepsie, sommeil, trop de poids) présents aussi dans la population générale,
- gènes du chromosome 21 ;
- souris modèles de la pathologie ;
- une protéine particulière D est en trop grande quantité chez les personnes avec trisomie 21 et chez les souris modèles ;
- les anomalies des souris ressemblent à celles des personnes avec T21 ;
- on essaye de diminuer la quantité de la protéine D avec un médicament ;
- on mesure si les souris ont moins d'anomalies de fonctionnement ;
- si cela marche le médicament pourra être donné aussi à la population générale qui a cette anomalie.



GÉNÉTIQUE ET ÉTHIQUE

Penser ensemble une éthique digne et responsable

Emmanuel HIRSCH

Professeur d'éthique médicale, Université Paris-Sud – Paris-Saclay

Président du Conseil pour l'éthique de la recherche

et l'intégrité scientifique de l'Université Paris-Saclay



Notre approche éthique des personnes *vivant les réalités d'une trisomie 21* n'est pas à la hauteur des enjeux. Nous ne pouvons plus nous satisfaire d'un minimalisme compassionnel alors qu'il s'agit bien de reconnaître aux personnes et à leurs proches une juste place parmi nous. Les temps actuels de la bioéthique sont peu compatibles, on le constate, avec l'exigence d'attention qu'il convient de porter à celles et ceux qui attendent de notre démocratie ce respect de leur dignité, de leur intégrité et de leurs droits qui leur est trop souvent discuté. Cette considération qui leur permet, plus que d'autres, de témoigner d'une humanité, d'une vitalité et d'une créativité qui les élève au-delà de nos représentations délétères des situations dites de handicap. Peut-on encore adopter une position réfractaire au discours ambiant et à la banalisation de pratiques biomédicales que l'on devrait au moins discuter, ne serait-ce qu'au nom des valeurs de bioéthique affirmées en 1947 avec le code de Nuremberg ? Selon quels critères évaluatifs estime-t-on que la « particulière gravité » d'un handicap dont elles seraient affectées, entraverait certaines existences au point d'estimer préférable de les éviter ? Les plus hautes vulnérabilités qui menacent les fondements de démocratie, ne sont pas celles qu'on identifie selon des jugements hâtifs et dont on tolère les discriminations. Elles sont celles d'une démocratie qui se détourne d'obligations, de sollicitude et de solidarité là où leurs valeurs d'humanité sont engagées. Se détourner de nos responsabilités humaines et sociales là où nous sommes sollicités en ce que l'on est, rend acceptables, dans l'indifférence générale, les concessions et les renoncements. Jusqu'à perdre le sens de nos devoirs d'humanité.



La trisomie 21 est-elle une maladie rare

Rodolphe DARD, Bérénice HERVÉ, François VIALARD

UFR des Sciences de la Santé Simone Veil, Montigny-le-Bretonneux

Fédération de Génétique, CHI de Poissy–St Germain-en-Laye

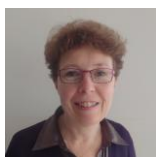
La trisomie 21 est l'anomalie chromosomique la plus fréquente dans l'espèce humaine et la pathologie fœtale la plus fréquente durant la grossesse. Il s'agit d'une des rares maladies génétiques suffisamment fréquente pour ne pas faire, historiquement, partie des maladies dites « rares », c'est-à-dire, dont la fréquence est inférieure à 1 personne sur 2000.

Néanmoins, les politiques de Santé Publique menées depuis la fin du XX^{ème} siècle, avec le dépistage et diagnostic prénatal, ont fortement diminué la prévalence de la trisomie 21 à la naissance. En parallèle de moyens de dépistage et diagnostic toujours plus précis, l'âge maternel moyen ne cesse d'augmenter, ainsi que l'espérance de vie des personnes porteuses d'une trisomie 21.

La trisomie 21 demeure une pathologie à part, à la croisée des chemins entre enjeux sociétaux et médicaux, reflétant l'évolution complexe des mentalités et sociétés. Quelle sont aujourd'hui les chiffres épidémiologiques marquants en France et dans le monde ? Quelles projections peut-on faire pour les années à venir ? Quel sera l'impact pour les personnes nées avec trisomie 21 ?

FALC

- La trisomie 21 est due à 3 chromosomes 21 au lieu de 2,
- Le dépistage de la trisomie 21 peut se faire chez la maman enceinte,
- Les personnes avec trisomie 21 vivent de plus en plus longtemps,
- Il faut des mesures médicales et une meilleure acceptation par la société pour que la vieillesse se passe bien.



Diagnostic prénatal, nature et limites

Martine DOCO FENZY

Professeur, CHU de Reims

Une politique de diagnostic prénatal de la trisomie 21 (DPN T21) a été mise en place en France dans les années 1970. Ce DPN T21 repose sur le caryotype fœtal, établi à partir d'un prélèvement de liquide amniotique (PLA ou amniocentèse) ou de villosités chorales (PVC ou choriocentèse), c'est-à-dire un geste invasif exposant à un risque de fausse couche secondaire. Dans les années 70, un caryotype fœtal était proposé lors de toute nouvelle grossesse aux parents ayant déjà donné naissance à un enfant porteur d'une trisomie 21 afin de les rassurer. Puis, comme il avait été constaté que la survenue de la trisomie 21 était liée à l'âge de la mère, avec un risque qui atteint 1 % à 38 ans puis qui augmente de façon exponentielle, l'indication du DPN T21 a été élargie à l'âge maternel.

Une première politique de dépistage de la trisomie 21 en période prénatale a été codifiée en France en 1997 afin de mieux cibler les grossesses à risque de T21 et ainsi mieux poser les indications d'un geste invasif. Ce dépistage était fondé sur différents critères : âge maternel supérieur ou égal à 38 ans, épaisseur de la clarté nucale supérieure à 3 mm au 1^{er} trimestre de gestation, autres signes d'appels échographiques, probabilité d'appartenir à un groupe à risque accru de trisomie 21 évaluée à partir des marqueurs sériques du 2^e trimestre supérieur à 1/250. Ce dépistage était proposé à toutes les femmes enceintes. Lorsqu'un de ces critères était « positif », une PVC ou une PLA était réalisée au cours de la grossesse pour établir le diagnostic de T21, avec un risque de fausse couche induite d'environ 0,5 à 1 %^a. Un tel dépistage a généré un geste invasif dans plus de 10 % des grossesses.

Afin de limiter ce nombre de prélèvements invasifs, un dépistage combiné dès le 1^{er} trimestre de grossesse (ou séquentiel au 2^e trimestre) a été mis en place en 2009. Ce dépistage prend en compte l'âge maternel, l'âge gestationnel, l'épaisseur de la clarté nucale et les marqueurs sériques maternels du 1^{er} trimestre (Dépistage Combiné du 1^{er} Trimestre – DCT1) ou du 2^e trimestre (Dépistage Séquentiel Intégré du 2^e Trimestre – DSIT2). Là encore, s'agissant d'un dépistage destiné à mieux cibler les grossesses à risque de T21, en cas de positivité (DCT1 ou DSIT2 > 1/250) le diagnostic doit être établi par des examens de cytogénétique [FISH en direct (AneuVysion® ou BoBs®) et/ou caryotype] sur cellules fœtales obtenues par PVC ou PLA. Ce geste invasif génère des pertes fœtales. Les bilans annuels de l'Agence de la Biomédecine montrent que, d'une part, la valeur prédictive positive de ce test est seulement de 3-4 % et que, d'autre part, il naît environ 500 enfants porteurs de trisomie 21 par an en France, soit en raison d'un faux négatif du dépistage soit par absence de dépistage, le couple n'ayant pas souhaité y recourir.

La découverte d'ADN fœtal libre en suspension dans le plasma maternel par D. Lo en 1997^b couplée à la mise au point des nouvelles techniques de séquençage à haut débit a permis de proposer un nouveau test de dépistage prénatal non invasif de la T21 (DPNI T21) fondé sur l'analyse de l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel avec une spécificité (99,96 %^c) et une sensibilité (99,64 %^c) très élevées (VPP = 99,44 %^c). Ce nouvel examen moléculaire appliqué à la cytogénétique a révolutionné le diagnostic prénatal chromosomique en permettant de réduire encore davantage le recours au geste invasif, sans le supprimer totalement. En effet, là encore s'agissant d'un dépistage, le diagnostic de T21 doit être confirmé par un caryotype fœtal. Ce test est maintenant proposé aux femmes enceintes suivant les recommandations de la HAS publiées en 2017. Nous ferons le point sur ce test.

a. Tabor et al. 2009

b. Lo et al. 1997

c. Bianchi et al. 2012 ; Fairbrother et al. 2013 ; Verweij et al. 2013

FALC

- Détection avant la naissance,
- Anciennes et nouvelles méthodes,
- Il existe dans le sang de la maman qui attend un bébé quelques cellules du bébé,
- On peut, par des méthodes nouvelles, trouver des anomalies dans ces cellules.



Fécondité/Stérilité : le droit d'être comme tout un chacun

François VIALARD, Bérénice HERVÉ, Rodolphe DARD

UFR des Sciences de la Santé Simone Veil, Montigny-le-Bretonneux

Fédération de Génétique, CHI de Poissy-St Germain-en-Laye

L'autonomie des individus signifie pouvoir agir à sa guise et surtout avoir le contrôle de son corps et de sa sexualité. Dans le cadre de la trisomie 21, quelle est la fécondité des individus ? Quel est le risque de transmettre le syndrome à la descendance.

Peu d'études ont été réalisées sur le sujet néanmoins il semble que la fertilité des individus soit altérée avec pour les femmes une altération de la réserve ovarienne et l'apparition d'une ménopause précoce. Chez les hommes, une hypofertilité a été montrée, avec un hypogonadisme fréquent. Néanmoins, plusieurs cas de maternité et de paternité ont été décrits dans la littérature montrant le caractère variable de cette infertilité supposée. Sur les descendance observées, il semble, à partir des cas publiés dans la littérature, exister une variation de transmission de l'anomalie à la descendance, avec un risque supérieur chez la femme.

Mais quelle est la véritable proportion d'individus ayant des rapports sexuels consentis, désirant avoir un enfant, suffisamment autonomes pour s'occuper d'un enfant avec le conjoint. Toutes ces questions doivent avoir une réponse à l'heure ou le développement des nouvelles technologies, et dans le cadre d'une égalité des chances pour tous les individus, il est possible d'envisager pour ces patients une préservation de leur fertilité, l'accès à l'assistance médicale à la procréation, l'accès au diagnostic sur embryons si ceux-ci ne veulent pas transmettre cette pathologie à la descendance, l'accès au diagnostic prénatal.

FALC

- Moi qui ai une trisomie 21, j'ai le droit à ma vie amoureuse, à ma vie sexuelle,
- Moi qui ai une trisomie 21, je pourrai faire des enfants,
- Si j'ai un enfant, grâce aux progrès de la science, il pourra ne pas avoir la trisomie 21,
- Je serai donc une personne avec les mêmes droits et devoirs que les personnes de ma famille.

EMPLOI ET ACCOMPAGNEMENT



École, apprentissages et emploi

Nathalie GERRIER

Handirect & Grandir à l'école et en société



- La loi de 2005 accorde la priorité à la scolarisation de l'enfant en situation de handicap en milieu ordinaire, c'est-à-dire dans une école ou un établissement scolaire du second degré, dans une classe ordinaire (scolarisation individuelle).



- Nos inquiétudes au niveau de l'école:
- ✓ Une augmentation des écoles qui refusent les élèves porteurs de trisomie 21 lorsque l'AVS n'est pas là
 - ✓ Une augmentation d'arguments: « ils n'ont pas le niveau! »
 - ✓ Un fléchage vers les IME sans connaissance
 - ✓ Nos enfants sont de moins en moins acceptés en ULIS.



Citation de Charles Gardou:

« Les personnes en situation de handicap ne relèvent pas d'un type humain à part. Comme tous les êtres humains disséminés sur la planète, elles sont des variations sur un même thème : le fragile et le singulier. Elles ne sont pas d'étranges étrangers derrière des allures bizarres, floues désactivées, lointaines, que l'on identifie à leur syndrome. »



Et pourtant.....

Qu'est ce qui est important quand on aborde l'autonomie future?





Nous vivons tous dans le même monde



Et pour les autres...



Et pour nous familles....

- C'est notre chemin.....



- Et c'est aussi son chemin!



L'emploi accompagné

Laurence GERMAIN WAZIAK

Directrice de l'association AIRES

Maître de conférences et chercheur associé à l'INSHEA

L'un des grands défis de la société est l'inclusion des personnes en situation de handicap. Cette phrase pourrait laisser penser que le handicap est le problème, le frein qui empêche les personnes à jouer un rôle social et professionnel. Cependant, le handicap n'est pas le problème, mais la variable révélatrice des dysfonctionnements de la société. Le modèle d'insertion professionnelle consistant à tout d'abord suivre une formation pour ensuite trouver un emploi, à montrer ses limites pour les personnes en situation de handicap mental.

Depuis 2005, l'association AIRES œuvre pour une insertion durable des personnes en situation de handicap mental ou ayant des troubles cognitifs en entreprise. D'une part, elle accompagne les personnes dans l'accès et le maintien durable dans l'emploi en milieu ordinaire. D'autres parts, elle accompagne les entreprises qui emploient ces personnes. L'association AIRES est convaincue que l'intégration en milieu professionnel contribue au changement de regard sur le handicap mental. L'association AIRES contribue au changement de paradigme sur l'insertion professionnelle en pratiquant la méthodologie de « l'emploi accompagné ». Cette méthodologie consiste à, dans un premier temps trouver un emploi et dans un deuxième temps accompagner la personne à développer ses compétences en situation de travail.

Notre action a été initiée dans le cadre de la loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées et s'inscrit aujourd'hui dans le cadre de la reconnaissance de l'emploi accompagné par la loi du 8 août 2016 (dite loi « Travail ») et le décret du 27 décembre 2016 pris pour son application.

La vision de l'association AIRES : Tout le monde est capable de travailler en fonction de ses capacités et compétences lorsque l'environnement est adapté aux besoins et envies des personnes. Les compétences se développent dans l'emploi.

Notre objectif est d'accompagner les personnes en situation de handicap mental mais également les entreprises pour maintenir les salariés dans l'emploi. Notre action d'accompagnement est réalisée dans la durée et sans limite de durée (en fonction des besoins).

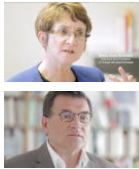
Notre action est guidée par le principe d'autodétermination des personnes en situation de handicap. La personne en situation de handicap est maître de son accompagnement. De plus, les personnes en situation de handicap mental qui travaillent en milieu ordinaire sont expertes de leur situation et forment les personnes qui entrent dans notre dispositif ainsi que les entreprises.

Par exemple, nous proposons toutes les semaines aux personnes en situation de handicap que nous accompagnons, une heure d'analyse des pratiques professionnelles et une heure de formation. Ces deux heures sont animées par les personnes en situation de handicap mental. Elles travaillent en équipe pour trouver des solutions aux situations-problème rencontrées dans le cadre du travail et construisent les formations en fonction de leur connaissances et besoins d'information. Elles interviennent en tant que formateurs dans les formations proposées aux entreprises sur le thème du management des vulnérabilités.

Nos originalités : Accompagnement du salarié en situation de handicap et du collectif de travail, ce qui permet de sécuriser les pratiques professionnelles de tous en prévenant les risques psychosociaux. Les groupes d'analyse des pratiques professionnelles et formations où les personnes en situation de handicap co-construisent les solutions et s'apprennent mutuellement de la valorisation au travail.

Bibliographie

L. GERMAIN WAZIAK, « Mieux comprendre et gérer le stress », Studyamapro, février 2018



Bienfaits de l'insertion en milieu industriel

Jean-Marc RICHARD

Marie-Laure BLANDIN

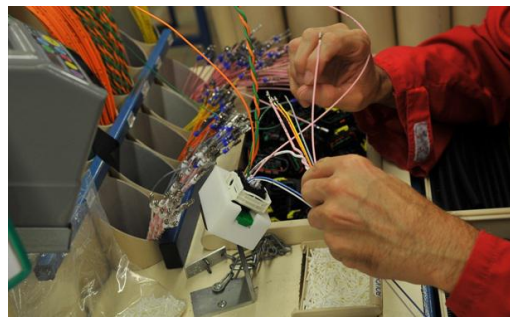
Fondation AMIPI - Bernard Vendre

L'UPAI, OU USINE APPRENANTE

La Fondation AMIPI - Bernard VENDRE emploie 700 opérateurs porteurs de handicaps cognitifs dans une activité de câblage destinée principalement à l'industrie automobile.

Ses 6 Usines de Production, d'Apprentissages et d'Insertion, dites UPAI, sont situées en régions Pays de la Loire et Centre-Val de Loire,

Alignée sur l'exigence de ses clients (PSA, Renault, Plastic Omnium, Flex-n-Gate ...), l'activité industrielle qui est confiée à l'AMIPI permet de mettre en œuvre les apprentissages qui développent le cerveau, redonnent confiance et conduisent à l'autonomie des personnes fragilisées par un handicap d'origine neurologique ou sociale. C'est la raison pour laquelle la Fondation est reconnue d'utilité publique depuis 2005.



Chaque collaborateur bénéficie d'un parcours personnalisé en vue de son insertion en CDI en entreprise classique. La Fondation accompagne les entreprises dans le processus 1, 2, 3 Insertion en 3 étapes : stage, mise à disposition, CDI.

Depuis 2009, 90 opérateurs ont trouvé un CDI en entreprise classique, dans des métiers diversifiés : Agent de maintenance mécanique, monteur, ajusteur, agent de fabrication, de restauration, opérateur agro-alimentaire, préparateur, peintre...

Ces insertions qui représentent une non-dépense publique de près de 25 millions d'€, l'UPAI ou Usine Apprenante permet ainsi de dégager des marges financières nouvelles pour faire davantage : permettre à d'autres de bénéficier d'apprentissages ou mieux répondre aux besoins de ceux qui ne peuvent pas travailler.





La démarche de « Validation Adaptée des Acquis de l'Expérience V2AE[©] »

Benoît JANVIER

Institut des Cent Arpents

« Faut savoir ce que l'on sait faire pour qu'ils sachent ce que l'on fait. »

« Un titre, ça signifie qu'on est reconnu quand- même pour le savoir-faire du métier. C'est un titre qu'on n'avait pas avant, le seul titre c'était travailleur handicapé, et celui-ci, c'est un titre professionnel. Dire qu'on a un titre professionnel, ça changera un peu les regards. »

Ces déclarations de personnes travaillant en ESAT (Etablissement et Service d'Aide par le Travail), sont le reflet du questionnement d'une partie de certains publics en situation de handicap inscrits dans la démarche de la RVAE (Reconnaissance et Validation des Acquis de l'Expérience). Permettre aux ouvriers des ESAT ou EA (Entreprises Adaptées) d'utiliser la Validation des Acquis de l'Expérience comme un outil de reconnaissance, de formation et de promotion sociale ne fait que répondre à la triple injonction législative des lois de 2002, 2004, et 2005 mais aussi a une préoccupation plus humaniste, restaurer la singularité comme la vraie richesse et non un objet de compassion et d'exclusion. « Il faut combattre l'idée qui, automatiquement laisse entendre que chaque handicapé connaît un sort peu enviable. Voilà à quoi doivent contribuer des milliers de différents... » Jollien, 2002.

La Validation Adaptée des Acquis de l'Expérience est le fruit d'une expérimentation menée dans le cadre d'un projet de recherche-action pendant 6 ans, à l'ESAT de l'Institut Les Cent Arpents à Saran (Loiret). Elle offre la possibilité aux ouvriers en situation de handicap de démontrer et exprimer leurs compétences acquises par le biais des savoirs expérientiels et des moyens de compensation nécessaires. La démarche initiale a permis de formaliser en 2008 le processus méthodologique. Les années suivantes, le Pôle Etudes et Formation a finalisé le protocole d'accompagnement par l'identification, la reconnaissance et l'acceptation, notamment lors des épreuves de certification, des besoins de compensation qu'ils soient humains ou techniques. Une évaluation ergothérapique et psychologique est venue compléter le dispositif afin de mettre en évidence les spécificités des ouvriers, leurs modes compensatoires et, préconiser les besoins en matière de compensation dans le respect de la loi du 11 février 2005.

La démarche de V2AE incite l'ouvrier à amorcer une démarche réflexive lui permettant de prendre conscience de ce qu'il sait et de ce qu'il sait faire, qui touche autant à son « capital de savoirs » qu'à sa structuration identitaire. Elle a le plus souvent une action sur l'image de soi, liée au « phénomène psychologique de renforcement narcissique » (Freud, 1916). Pendant la procédure V2AE, l'ouvrier apprend encore. Il identifie et valorise ses savoir-faire. Il exprime ainsi plus facilement ses compétences tout en faisant reconnaître aux certificateurs et professionnels non initiés au monde du handicap que ses aides à la compensation ne sont pas un avantage mais le rééquilibrage d'un désavantage lié à sa situation personnelle.

La démarche de V2AE, ses concepts fondamentaux, sa méthodologie, ont permis depuis l'élaboration d'outils d'accompagnement professionnels réflexifs, une meilleure connaissance, identification et utilisation des modes compensatoires, la mise en œuvre de formations accessibles aux ouvriers en situation de handicap certaines, par exemple, leur permettant d'accéder à l'obtention du Certificat d'Aptitude à la Conduite En Sécurité (CACES) ou du permis B.

« Je ne sais pas si je vais avoir mon permis. J'ai peur de le rater mais la formation m'a donné confiance. Si je l'ai je vais être libre... comme tout le monde. » Déclaration de Juliette, 24 ans, ouvrière en restauration.



Table ronde sur la a formation et le travail en restauration : exemples concrets



Bruno LEMAIRE

Secrétaire Général de l'UNAPEI

Yves CHEVALIER

ESAT « Le Chêne », Rambouillet

Deux exemples très différents seront donnés concernant la restauration :

- D'une part Yves CHEVALIER, directeur de L'ESAT « Le Chêne » de l'association Confiance, présentera le travail fait par les salariés de deux ESAT et d'un IME pour préparer 220 repas en interne et aussi 50 repas pour un restaurant ouvert au public le midi. Cet atelier est tenu par une équipe de 12 travailleurs accompagnés par 2 moniteurs, et un cuisinier qui compose les menus, réalise les approvisionnements et dirige la préparation des repas.
- D'autre part Bruno LEMAIRE, Vice-Président de l'UNAPEI présentera un exemple de réussite d'inclusion dans la société. Il s'agit d'une brasserie dans laquelle toute l'équipe, y compris l'accompagnement, est composée de personnes en situation de handicap.



La reconnaissance de l'activité non salariée

Béatrice BOURDALÉ

Foyer de Vie « Le Hameau du Lac »

AGAPEI, Cagnac-les-Mines

Les personnes adultes en situation de handicap et plus spécifiquement porteuses de trisomie ne disposent pas toutes de compétences et d'habiletés sociales suffisantes pour intégrer le monde du travail, qu'il soit ordinaire ou même protégé. Dans ce cas, certains foyers de vie, dont le nôtre, peuvent les accueillir et les accompagner à développer et valoriser leurs potentialités par le biais d'apprentissages (acquisition de compétences techniques et d'habiletés sociales). Ces acquisitions peuvent notamment déboucher sur la réalisation de « produits » artistiques très variés ainsi que sur des activités inclusives individuelles ou collectives qui prennent de multiples formes. Un exemple de production réalisée par un groupe d'usagers du Foyer de vie du Hameau du Lac vous sera présenté à l'issue de cette journée.



La reconnaissance de l'activité non payée



Béatrice Bourdalé qui est éducatrice au Foyer de Vie du Hameau du Lac dans le Tarn, va présenter le travail des adultes en foyer



Les personnes adultes en situation de handicap ne disposent pas toutes, des connaissances et du savoir-être pour travailler en milieu ordinaire ou protégé



Certains foyers de vie, comme le nôtre, accueillent des personnes en situation de handicap, pour les faire progresser et valoriser leur travail.



Ces apprentissages aboutissent à la réalisation de productions artistiques ainsi qu'à des activités inclusives



Les résidents du Foyer de vie du Hameau du Lac vous présentent une production en fin de journée :

**Défilé musical
« Les Boubous »**

Présentation puis projection du film « Les Mots Doux »



Un film de Djana SCHMIDT et Antoine BONIN
52 mn

Ce sont des personnes avec handicap mental
et amoureuses ou en quête d'amour...
qui se posent les mêmes questions que chacun de nous...

Comment reconnaît-on l'amour ?
La drague, est-ce que ça s'apprend ?
Est-ce que je lui glisse un mot doux dans la poche ?
Un coup de foudre c'est quoi ?
Le prince charmant... ça existe ?
On habite ensemble ?
On se marie ?
Est-ce qu'on est fait l'un pour l'autre ?

Un film qui s'intéresse plus à nos ressemblances
qu'à nos différences...

Le film « les Mots Doux » que vous allez voir est l'aboutissement d'une réflexion menée par des parents et des professionnels de l'Association des Papillons Blancs des Rives de Seine sur l'accompagnement de la vie affective et la sexualité des personnes handicapées mentales.

La première action a été l'élaboration et la rédaction d'une « Charte pour le droit à la vie sexuelle et affective de la personne handicapée mentale », approuvée en Assemblée générale et incluse dans le Projet Associatif de l'Association. Deux rencontres/débat ont été ensuite proposées aux familles, sur le thème : Accompagner la vie affective et sexuelle, comment et jusqu'où ? Il s'agissait d'échanges entre les parents et les professionnels sur les interrogations des parents et les problématiques des professionnels autour de la sexualité.

L'Association a souhaité ensuite poursuivre la réflexion avec les personnes handicapées mentales qu'elle accompagne en leur offrant la possibilité de s'exprimer devant la caméra. Ces personnes handicapées ont eu ainsi l'occasion de parler très librement de leurs idées de l'amour, de leurs désirs de rencontrer quelqu'un, de leurs souffrances, de leurs rêves, de leur bonheur aussi...

Le tournage réalisé par des professionnels habitués à ce public s'est déroulé dans un ESAT avec une vingtaine de travailleurs volontaires. C'est en effet ce lieu de travail et de vie qui est le carrefour de tous nos personnages... C'est aussi là qu'ils sont le plus confrontés à la réalité, au quotidien... rapport au travail, à l'argent, à l'autorité, aux horaires, aux collègues...

La réalisation de ce documentaire a mis en lumière un immense besoin d'expression de la part des acteurs. L'Association a souhaité dépasser le simple constat ou le témoignage de travailleurs, mais bien montrer des tranches de vie, persuadée de l'attachement que vont provoquer les personnages et l'impression pour le spectateur de les connaître, de pouvoir les aborder et leur parler s'il lui arrivait de les rencontrer dans la rue. Nous voulons aider le grand public à dépasser les idées reçues.

Ce film veut leur offrir un espace non pas de re-présentation mais de présence... Non pas les présenter sous l'étiquette d'handicapés mentaux mais bien comme des personnes...

SANTÉ ET RECHERCHE



Trisomie-21, maladie rare : avantages et inconvénients

Anne-Sophie LAPOINTE

PhD, Handi-rares

L'annonce d'une maladie rare s'accompagne le plus souvent d'une impasse thérapeutique. Il existe un grand nombre de maladies rares mais elles sont très différentes entre elles. Cette hétérogénéité se retrouve également dans une même maladie. La prise en charge clinique et sociale variera alors en fonction de chaque personne, de chaque famille. Cette complexité implique une singularité du soin qui se retrouve aussi dans la recherche médicale.

Ces thématiques qui résument les enjeux pour les maladies rares raisonnent également de façon très juste pour la trisomie 21. Il y a en permanence à inventer de nouveaux chemins d'expertise et de nouvelles méthodes pour valider des objectifs de recherche et d'optimisation de parcours de vie. Des cohortes, des registres et des collections d'échantillons biologiques sont développés, le savoir expérimentiel du patient devient une nouvelle source de pistes pour la recherche.

Comme pour les maladies rares, les médecins travaillant dans le champ de la Trisomie 21 sont impliqués très tôt dans une démarche de recherche et de soin. C'est pour l'instant le seul espoir que les familles peuvent avoir face à la réalité de l'impasse thérapeutique. Le soin et la recherche restent ainsi étroitement mêlés. Cette collaboration va être la source d'une recherche devenant peu à peu plus démocratique et participative.

Quels sont alors les enjeux de ces collaborations ? le modèle développé par les maladies rares s'applique-t'il aussi pour la trisomie 21 ?

FALC

- En France, il y a moins de personnes qui naissent avec une trisomie 21 qu'il y a 20 ans,
- La trisomie 21 est devenue une maladie rare,
- Chaque personne avec trisomie 21 est différente de l'autre,
- Il faut améliorer les soins et les aides au parcours de vie.



Dérégulation du métabolisme énergétique dans la T21 : implication dans l'apparition de l'obésité et du diabète

Christophe MAGNAN

Pr., Université Paris-Diderot

Le métabolisme énergétique représente l'ensemble des réactions chimiques permettant de fournir ou stocker des calories nécessaires au fonctionnement d'un organisme. Il est la résultante de réactions de synthèse/stockage (anabolisme) et de dégradation (catabolisme) des aliments. À cela s'ajoute bien sûr la prise alimentaire qui est une source quotidienne d'énergie.

Le contrôle du métabolisme permet de maintenir à l'équilibre notre balance énergétique. Cela est dû à l'existence de nombreux signaux hormonaux et nerveux qui informe en permanence notre cerveau de notre statut énergétique, ce qui permet ensuite d'orienter nos flux d'énergie vers la dépense ou le stockage. Une dérégulation du métabolisme dans le sens du stockage de l'énergie peut conduire à l'apparition de l'obésité et des maladies associées (diabète de type 2, maladies cardiovasculaires).

La prévalence de l'obésité est plus importante chez les patients T21 par rapport à la population générale. Cette conférence fera le point sur les connaissances actuelles et présentera des mécanismes cellulaires et moléculaires pouvant expliquer comment cette dérégulation de la balance énergétique se met en place dans la T21. Des études précliniques récentes réalisées avec des modèles animaux de T21 seront notamment présentés.

FALC

- Métabolisme : ensemble de réactions chimiques permettant le fonctionnement de notre corps,
- Si le métabolisme est mal réglé, il peut y avoir obésité, diabète mais aussi dépression,
- On peut mieux comprendre le métabolisme et ses anomalies chez l'homme en étudiant des souris.



Dérégulation de l'insuline dans la trisomie 21

présentant une Trisomie 21

Dr. Latif RACHDI

PhD, INSERM U1016 - Institut Cochin, Paris

Le syndrome de Down (ou trisomie 21) est associé à de multiples problématiques endocrines dont l'obésité et le diabète de type 1 dont les cellules bêta endocrines ont un fonctionnement anormal.

Dans ce contexte, nous nous sommes intéressés aux phénotypes des souris modèles pour l'étude de différents aspects de la trisomie 21 et, en particulier, les souris Ts65Dn et Dp16 afin de mieux comprendre la fonction des cellules bêta dans ce contexte génétique.

Physiologiquement, nous avons observé par un test de tolérance au glucose injecté par voie intra-péritonéale que ces souris présentent une forte intolérance au glucose. Nous avons alors étudié histologiquement leur pancréas à différents âges pour observer une perte des contenus cellulaires en insuline à 3 mois qui se transforme en une perte de 80 % des cellules bêta à 9 mois en comparaison avec les souris contrôles. Les souris Ts65Dn présentent suite à un test oral d'ingestion du glucose, une perte de l'amplitude de sécrétion d'insuline dans les cellules bêta en comparaison avec les souris contrôles. Une analyse transcriptomique des îlots trisomiques nous a permis de rechercher un mécanisme impliqué dans la perte du nombre de cellules bêta.

Ces souris « trisomiques » semblent donc présenter un diabète de type 2 dans un premier temps et non un diabète de type 1. Leur système immunitaire réagissant en second pour donner l'aspect d'un diabète de type 1. Nous tenterons de confirmer cela chez l'humain.

FALC

- Les personnes avec trisomie 21 peuvent avoir un diabète de type 1 ou 2,
- Dans les deux cas les cellules bêta du pancréas sont modifiées,
- Les modèles de souris pour étudier la trisomie 21 servent aussi pour étudier les diabètes,
- Les résultats obtenus seront présentés.



Thyroïde et Trisomie 21

Monique JESURAN PERELROIZEN

Endocrinologue, Pédiatre, Toulouse

Les pathologies thyroïdiennes sont fréquemment retrouvées dans la Trisomie 21. De plus, il existe un intérêt majeur à les diagnostiquer à un stade précoce, en raison de leur impact sur le développement neurologique et statur pondéral de l'enfant.

Il existe plusieurs types de dysfonctionnement thyroïdien, certains dus à une pathologie auto-immune, d'autres d'origine thyroïdienne. Il peut s'agir d'hypothyroïdie congénitale, dépistée à la naissance, d'hypothyroïdie infra-clinique, congénitale ou acquise, ou de thyroïdite auto-immune avec hypo ou hyperthyroïdie.

À l'heure actuelle, il est encore difficile de dire s'il existe une seule cause commune à l'origine de ces pathologies. Chez l'enfant avec trisomie 21, l'échographie thyroïdienne est anormale, chez le fœtus, étudiés entre 23 et 33 semaines de gestation, les follicules thyroïdiens sont plus petits, les taux de TSH plus élevés et de T4 plus faibles. Je rapporterai les travaux effectués sur la thyroïde de la souris et le gène DYRK1A par l'équipe du Pr POLAK, service d'endocrinologie pédiatrique de l'hôpital Necker.

En conclusion, la prévalence du dysfonctionnement thyroïdien est élevée dans la Trisomie 21 et augmente au cours du développement. Il est recommandé de surveiller le bilan thyroïdien de façon semestrielle la première année de vie puis tous les ans.

FALC

- La thyroïde est une petite glande à la base du cou,
- La thyroïde influence la taille, le poids et le développement neurologique,
- Chez les personnes avec trisomie 21, il y a souvent des anomalies du fonctionnement de la thyroïde,
- On peut donner des médicaments pour soigner le fonctionnement de la thyroïde.



Trisomie 21 : une nouvelle piste pour comprendre la maladie d'Alzheimer

Benoît SOUCHET, Mickael AUDRAIN, Jérôme BRAUDEAU

Université Paris Saclay, INSERM UMR 1169, CEA FAR MIRCen, AgenT.

La trisomie 21 (T21) est l'anomalie chromosomique la plus fréquente affectant plus de 5 millions de personnes dans le monde. Grâce aux progrès médicaux, et en particulier en cardiologie, l'espérance de vie de ces personnes s'allonge d'année en année. Bien que cet accroissement soit porteur d'espoir, celui-ci s'accompagne malheureusement de pathologies associées au vieillissement.

Ainsi, dès l'âge de 40 ans, près de 50% des personnes avec T21 pourraient développer une maladie d'Alzheimer (MA) synonyme d'une démence invalidante et d'une perte d'autonomie majeure. Il est donc urgent de développer des diagnostics précoces et des traitements permettant aux personnes avec T21 de maintenir une autonomie tout au long de leur vie.

Lors de ma présentation, j'aborderai les données cliniques, génétiques et neuropathologiques communes entre les personnes âgées avec T21 et les patients atteints de la MA. L'hypothèse qui en résulte explique la progression de la MA et constitue à l'heure actuelle la base de la recherche sur la MA. Malheureusement et malgré plus de 30 années de recherche intensive, près de 100% des essais cliniques ciblant cette maladie ont échoués. Cette déception s'explique par un diagnostic trop tardif des patients atteints de la MA et par l'utilisation de souris de laboratoire trop éloignées de la pathologie humaine. Après 6 années de recherches, notre équipe dispose aujourd'hui d'un modèle animal pertinent reproduisant avec fidélité l'ensemble de la progression de la MA humaine.

Dans un futur proche, cette technologie nous permettra de développer des biomarqueurs sanguins prédictifs de la MA. Elle apparaît indispensable pour l'émergence de traitements qui soigneront les patients atteints de MA ainsi que les personnes âgées avec T21, avant l'apparition de la démence.

Bibliographie :

1. Head E, Lott IT, Patterson D, Doran E, Haier RJ. Possible compensatory events in adult Down syndrome brain prior to the development of Alzheimer disease neuropathology : targets for nonpharmacological intervention. *Journal of Alzheimer's disease : JAD.* 2007 ;11(1) :61-76.
2. Hardy J, Selkoe DJ. The amyloid hypothesis of Alzheimer's disease : progress and problems on the road to therapeutics. *Science (New York, NY).* 2002 ;297(5580) :353-6.
3. Audrain M, Souchet B, Alves S, Fol R, Viode A, Haddjeri A, et al. APP Processing Drives Gradual Tau Pathology in an Age-Dependent Amyloid Rat Model of Alzheimer's Disease. *Cerebral Cortex.* 2017 :1-18.
4. Souchet B., Audrain M, Billoir B., Lecanu L., Tada S., Braudeau J. Is it time to rethink the Alzheimer's disease drug development strategy by targeting its silent phase ? *NEURAL REGENERATION RESEARCH.* 2018 : in press.

FALC

- Les personnes avec trisomie 21 (T21) vivent jusqu'à 70 ans environ.
- Les personnes avec T21, peuvent comme, celles de la population générale, avoir une maladie d'Alzheimer (MA).
- Pour étudier la MA et trouver des médicaments, il faut des modèles animaux de laboratoire
- Certains modèles montrent les mêmes symptômes pour les animaux que pour les personnes.
- Grâce à ces modèles, on peut trouver des marqueurs bien avant que les animaux soient malades de la MA.
- Ces marqueurs permettront de trouver des médicaments pour la MA dans la population générale.
- Les recherches sur la trisomie 21 dans le cas de la MA servent à tout le monde.

COOPÉRER POUR AVANCER



GENIDA : projet participatif de recherche sur les déficiences intellectuelles d'origine génétique

Florent COLIN, Jean-Louis MANDEL

IGBMC, Strasbourg

Le projet international GENIDA est une étude de cohorte participative sur internet qui a pour principal objectif le recueil d'informations sur l'histoire naturelle, les complications médicales, les troubles du comportement et les réponses aux traitements pharmacologiques pour les patients atteints de déficience intellectuelle (DI) et/ou d'un trouble du spectre autistique (TSA) d'origine génétique, incluant donc les enfants/adultes atteints de trisomie 21. Notre but est d'améliorer la compréhension et la prise en charge de ces troubles en permettant le regroupement et l'analyse des informations fournies directement par les familles à l'échelle internationale.

L'un de vos enfants, frères, sœurs ou personnes de votre entourage (proche) est atteint d'une trisomie 21. Vous êtes disposé à fournir des informations médicales et non médicales désidentifiées qui permettront de faire progresser la connaissance et la prise en charge de la maladie génétique qui touche votre enfant, frère, sœur ou proche : vous avez le profil pour vous enregistrer sur le site GENIDA (<https://genida.unistra.fr/>).

Les discussions et ajustements (questionnaires, analyses, etc.) concernant l'inclusion de la trisomie dans le projet GENIDA se font en collaboration avec Damien SANLAVILLE (CHU-Lyon), Renaud TOURAINE (CHU-St-Étienne), Yves ALEMBIK (CHU-Strasbourg), Clotilde MIRCHER, Anne-Sophie REBILLAT, Aimé RAVEL et Isabelle MAREY (Institut Lejeune), Marie-Claude POTIER (UPMC-Paris), Yann HÉRAULT (IGBMC-Strasbourg), et Trisomie21-France.

Jacqueline LONDON (AFRT) nous fait l'honneur de nous inviter à la Journée Mondiale pour la trisomie 21. Nous profiterons donc de cette occasion pour lancer officiellement le recrutement T21-GENIDA !

Florent Colin : colin@igbmc.fr

Le projet : <https://genida.unistra.fr/>

Notre compte Facebook : <https://www.facebook.com/GenIDaproject/>

Le détail concernant notre protocole de recherche : <https://genida.unistra.fr/notice/>

Mots-clés

- Projet de recherche GENIDA
- Étude participative et internationale sur internet
- Maladies génétiques rares
- Amélioration des connaissances médicales et pharmacologiques
- Objectif : amélioration de la prise en charge





L'exercice des droits des personnes handicapées

Maître Anne-Sophie PARISOT

Avocate au Barreau de Paris

La loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées a créé de nouveaux droits pour les personnes directement concernées et leurs familles. Pourtant, une enquête récente, menée par l'association Droit pluriel, a identifié, parmi les principaux freins limitant encore l'exercice des droits par les personnes qui en sont les titulaires, le manque criant d'accès à l'information juridique et la méconnaissance même de leurs droits.

C'est pourquoi il est utile de dresser un aperçu des évolutions juridiques importantes qu'a pu apporter la loi de 2005, en s'intéressant tout particulièrement aux réalités qui touchent la vie quotidienne des personnes trisomiques et de leurs familles, en traitant notamment des questions suivantes :

- conjuguer désormais le droit à compensation avec les autres droits sociaux déjà existants (invalidité, inaptitude, retraite) ?
- quelles sont les récentes évolutions des droits des personnes handicapées au travail, y a-t-il des recours possibles vis-à-vis de l'employeur, quelles différences subsiste-t-il en matière de droits et d'obligations entre le milieu ordinaire et le milieu protégé ?
- quelles sont, enfin, les possibilités de recours à l'égard des décisions des MDPH, notamment en matière d'orientation ?

Un échange avec les personnes directement concernées doit également permettre de faire émerger les questions juridiques nouvelles qui se posent, avec les aspirations croissantes des personnes vers une plus grande autonomie de vie, dans le cadre d'une volonté plus générale d'aller vers une société 'inclusive'.

FALC

- Loi de 2005 : Egalité des droits et des chances pour tous,
- Les personnes avec trisomie 21 ne connaissent pas leurs droit,
- Milieu ordinaire/milieu protégé : les mêmes droits et les mêmes devoirs ?
- Comment une personne avec T21 peut-elle contester une décision de la MDPH ?

Table ronde : accompagner pour inclure APAJH³, AFRT, Nous Aussi, Trisomie-21-France, UNAPEI



3. Non confirmé

ASSOCIATIONS ORGANISATRICES



L'ADAPEI des Yvelines fédère sur le département les associations affiliées à l'UNAPEI. Cet ensemble d'associations représente plus de 70 établissements et services qui accueillent plus de 3500 personnes en situation de handicap. Cette représentation importante permet à l'ADAPEI des Yvelines d'être présente dans les différentes instances du département concernant le handicap. Elle a un rôle d'informations auprès des parents dans le cadre de son action familiale qui propose des réunions mensuelles à thèmes ou des visites d'établissements médicaux sociaux. Enfin elle assure, à travers une structure composée d'éducateurs spécialisés (ADAPEI-VIAD) financée par le Département et la MDPH, en tant qu'association "experte" un soutien aux 6 PAT du département pour l'établissement des dossiers de demande de PCH ainsi que le suivi des personnes accueillies en famille d'accueil sur le département.



L'Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 (AFRT) est la première association française créée au début des années 1990 par un groupe de chercheurs de l'hôpital Necker pour soutenir la recherche sur la trisomie 21. Son conseil d'administration est composé de parents et bénévoles et son conseil scientifique de professionnels de la recherche et de la médecine. L'AFRT a été l'initiatrice de la Journée Mondiale de la Trisomie 21. Pour en savoir plus : afrt.fr



La section départementale des Yvelines de l'Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21, AFRT78, créée récemment par Jacques Costils, est la première des sections locales de l'AFRT. Elle organise des manifestations avec le soutien des collectivités territoriales et des acteurs économiques du département. Voir : afrt78.fr



L'ARIST (Association sur la recherche et l'insertion sociale des trisomiques) est une association grenobloise qui travaille en faveur de la reconnaissance des personnes porteuses de trisomie 21, ou plus généralement d'un handicap cognitif. L'association porte une dynamique collective pour mettre en œuvre des solutions adaptées à leur intégration dans la société. L'ARIST a organisé les 12^{es} JT21 en 2017 à Grenoble. Pour en savoir plus : arist.asso.fr



Fondée en 1965, la Fondation AMIPI-Bernard VENDRE a pour but d'aider des personnes atteintes de handicaps mentaux à développer leurs capacités intellectuelles et à s'insérer socialement par l'exercice d'une activité professionnelle en milieu dit « normal ». Son objectif est de lutter contre la ségrégation dont sont victimes les personnes handicapées dès leur plus jeune âge, en leur permettant de découvrir et de mettre en valeur leurs capacités physiques et intellectuelles dans une activité industrielle selon des méthodes pédagogiques professionnelles et techniques adaptées à leur handicap, cette activité étant un moyen de réinsertion et non une fin. Elle emploie 830 salariés dont 700 TH.



La Fondation OVE, reconnue d'utilité publique, a pour but de pérenniser, de développer et de perpétuer l'action de l'Association Œuvre des Villages d'Enfants – OVE, créée en 1945, pour accueillir les enfants ayant souffert de la guerre. Elle a pour mission d'accueillir, de prendre en charge et d'accompagner des enfants, des adolescents, des adultes et des personnes âgées, handicapées ou non, afin de favoriser leur inclusion dans la société. Elle a pour vocation d'instaurer l'égalité entre tous les citoyens quels qu'ils soient, et pour objectifs de faire évoluer la place des personnes en situation de handicap ou de vulnérabilité dans la société, d'agir pour le développement des capacités de la personne accompagnée, l'exercice de ses droits et les conditions d'une vie autonome, solidaire et citoyenne, et de contribuer à l'évolution du savoir, veiller à sa diffusion et apporter son aide aux acteurs. La Fondation OVE c'est : 90 établissements et services en France, sur 14 départements, 5000 personnes accueillies, 2500 salariés. Voir www.fondation-ove.fr



Créée en 1981, la Fédération Trisomie 21 France réunit aujourd'hui 72 associations départementales et régionales Trisomie 21 en France métropolitaine et Outre-Mer. Toutes ces associations s'appuient sur le principe du partenariat parents, professionnels, personnes avec trisomie 21 pour que ces dernières puissent mettre en œuvre leurs choix de vie. Elles favorisent la démarche d'autodétermination et d'auto-représentation des personnes avec une trisomie 21 et travaillent pour rendre l'environnement inclusif et accessible. Elles accompagnent les personnes avec une trisomie 21 dans l'exercice, à liberté égale, de l'ensemble des droits liés à la citoyenneté. Voir : www.trisomie21-france.org



Union nationale des associations de parents, de personnes handicapées mentales et de leurs amis. Créée en 1960, l'Unapei est la première association française représentant et défendant les intérêts des personnes handicapées mentales et de leurs familles. Les associations affiliées à l'Unapei agissent pour répondre aux besoins et aux attentes des personnes handicapées mentales, favoriser leur insertion et leur permettre de vivre dignement avec et parmi les autres. L'Unapei est un mouvement national qui fédère 550 associations présentes au niveau local (Apei, Papillons blancs, Chrysalide, Envol, ...), départemental (Adapei, Udapei, Association tutélaire) et régional (Urapei), dont 310 associations gestionnaires. L'Unapei en chiffres : 200 000 personnes handicapées accueillies ; 55 000 familles adhérentes des associations affiliées ; 3 100 établissements et services spécialisés ; 94 000 professionnels employés dans les associations et les établissements. Plus d'informations sur : www.unapei.org



L'UNAPEI-Ile-de-France constitue l'échelon régional du Mouvement Unapei. Elle œuvre dans le champ de la représentation et de la défense des intérêts des personnes handicapées mentales et de leurs familles et assure une mission de représentation politique dans la région. Le Mouvement Unapei en Ile-de-France réunit environ 5 000 adhérents, membres de 74 associations œuvrant dans ce même champ. Une cinquantaine d'entre elles gèrent plus de 300 établissements ou services offrant environ 15 000 places d'accueil ou d'accompagnement à des personnes handicapées. Voir : www.ile-de-france.unapei.org/



L'alliance pour la trisomie 21 est une coordination informelle des associations impliquées dans la trisomie 21, pour une information mutuelle des actions en cours et prévues, pour le suivi, d'année en année, de l'organisation de la Journée Mondiale de la Trisomie 21, et la possibilité d'autres actions concertées. Toutes les associations sont bienvenues, dans le respect de la pluralité et de la diversité des opinions. Le site web est www.alliance-trisomie.org

Index

A

ADAPEI des Yvelines, 5, 23
AFRT, 5, 7, 23
AFRT78, 5, 23
Alembik, Yves, 21
Alliance-Trisomie-21, 24
AMIPI, Fondation, 4, 5, 14, 23
Annane, Djillali, 4
Antonarakis, Stylianos, E., 3
APAJH, 7, 22
ARIST, 5, 23
Aubert, Marie-Hélène, 6
Audrain, Mickael, 21

B

Bédier, Pierre, 4
Ban Li-Moon, 3
Banque Populaire du Val de France,
Fondation, 4
Blandin, Marie-Laure, 4, 7, 14
Bourdalié, Béatrice, 7, 16
Braudeau, Jérôme, 21
Brougère, Dominique, 4
Bui, Alain, 4, 6

C

Cagnac-les-Mines, Foyer de vie, 7, 16
Chazarain, Daniel, 4
Chevalier, Yves, 7, 16
Cluzel, Sophie, 6
Colin, Florent, 7, 21
Costils, Jacques, 5, 6
Créau, Nicole, 4, 7

D

Dépiaux, Danielle, 4
Dard, Rodolphe, 6, 10, 12
Doco Fenzy, Martine, 6, 11
Down, John Langdon Haydon, 8

E

Esquirol, Jean Dominique, 8

F

Faure, Jean-Louis, 2, 4, 7
Fourgous, Jean-Michel, 4

G

Gateau, Luc, 6
Gautier, Marthe, 8
Germain Waziak, Laurence, 7, 13
Gerrier, Nathalie, 7, 12
Gronier, Alice, 4

H

Hérault, Yann, 21
Hervé, Bérénice, 10, 12
Hirsch, Emmanuel, 6, 10

J

Janvier, Benoît, 4, 7, 15
Jesuran Perelroizen, Monique, 7, 19

L

Lafarge, Catherine de, 7
Lapointe, Anne-Sophie, 7, 18
Lecocq, Christian, 4
Lejeune, Jérôme, 8
Lemaire, Bruno, 4, 7, 16
Les Mots Doux, film, 7, 17
London, Jacqueline, 4-6, 9, 21

M

Magnan, Christophe, 7, 18
Mandel, Jean-Louis, 21
Marey, Isabelle, 21
Mircher, Anne-Sophie, 21

N

Nous Aussi, 7, 22

O

Ourgaud, Jean-Luc, 4, 6
OVE, Fondation, 4, 5, 23

P

Parisot, Anne-Sophie, 7, 22
Patte, Anne-Marie, 4, 6
Periera, Juan, 3
Potier, Marie-Claude, 21

R

Rachdi, Latif, 7, 19
Ravel, Aimé, 21
Richard, Jean-Marc (AFRT), 4
Richard, Jean-Marc (AMIPI), 4, 7, 14

S

Sanlaville, Damien, 6, 8, 21
Seguin, Édouard, 8
Souchet, Benoît, 7, 20

T

Thareau, Marie-Noëlle, 4
Touraine, Renaud, 21
Trisomie-21-France, 5, 7, 21-23
Turpin, Raymond, 8

U

UNAPEI, 5, 7, 22, 24
UNAPEI-Île de France, 5
UNAPEI-Île-de-France, 24

V

Vialard, François, 4, 6, 10, 12

Z

Zonghetti, Véronique, 4

Table des matières

Généralités	2
Présentation, Histoire	2
Remerciements	4
Comité d'organisation	5
Inscription, contacts	5
Programme	6
Fin d'après-midi du jeudi	6
Vendredi matin	6
Vendredi après-midi	7
Samedi matin	7
Samedi après-midi	7
Trisomie 21 : casser les codes	8
Qu'est-ce que la trisomie 21 ?	8
La recherche sur la trisomie 21 au service d'autres pathologies	9
Génétique et Éthique	10
Penser ensemble une éthique digne et responsable, Emmanuel Hirsch	10
La trisomie 21 est-elle une maladie rare, Rodolphe Dard	10
Diagnostic prénatal, nature et limites, Martine Doco Fenzy	11
Emploi et Accompagnement	12
École, apprentissages et emploi, Nathalie Gerrier	12
L'emploi accompagné, Laurence Germain	13
Bienfaits de l'insertion en milieu industriel, Jean-Marc Richard et Marie-Laure Blandin	14
La démarche de Validation Adaptée des Acquis de l'Expérience V2AE [©]	15
Table ronde sur la formation et le travail en restauration : exemples concrets	16
La reconnaissance de l'activité non salariée	16
Film : Les Mots Doux	17
Santé et Recherche	18
Trisomie-21, maladie rare : avantages et inconvénients, Anne-Sophie Lapointe	18
Dérégulation du métabolisme énergétique dans la T21 : implication dans l'apparition de l'obésité et du diabète, Christophe Magnan	18
Dérégulation de l'insuline dans la trisomie 21, Latif Rachdi	19
Thyroïde et développement : poids, taille, Monique Jesuran Perelroizen	19
La Trisomie 21 et la maladie d'Alzheimer : développement d'un modèle animal pertinent pour le diagnostic et le traitement précoce de la démence Alzheimer, Benoît Souchet	20
Coopérer pour avancer	21
GENIDA : projet participatif de recherche sur les déficiences intellectuelles d'origine génétique, Florent Colin	21
L'exercice des droits des personnes handicapées, Anne-Sophie Parisot	22
Table ronde : accompagner pour inclure	22
Associations organisatrices	23
ADAPEI des Yvelines	23
AFRT	23
AFRT78	23
ARIST	23
AMIPI	23
OVE	23
Trisomie 21 France	23
Unapei	24
Unapei-IdF	24
Alliance Trisomie 21	24
Index des noms	25