

PRESENTATION du COLLOQUE

Jean-Louis Faure (AFRT)

En 2023, le colloque que l'AFRT organise chaque année à l'occasion de la Journée mondiale de la Trisomie 21 renoue avec la tradition de l'alternance Paris-province. Il a lieu les 17-18-19 mars à Bourg en Bresse (Ain), grâce au dynamisme d'Enfants Soleil 01 et de Jocelyne Wlassewitch, membre du Conseil d'Administration de l'AFRT et présidente de l'APAJH 01, avec la participation de Trisomie 21 Rhône. La démarche inter-associations retenue permet un « croisement des savoirs », indispensable pour répondre aux besoins d'informations des familles. Jacques Costils, président de l'AFRT, en remercie toutes les parties prenantes dans ce livret. Le colloque est aussi accessible en visio-conférence.

Le colloque se développe selon les deux axes habituels : santé et recherche médicale, que l'AFRT explore avec vigilance, et inclusion et vie quotidienne, qui s'appuie sur l'expérience de personnalités et associations de l'Ain ainsi que d'autres départements voisins (Rhône, Côte d'Or). Il est découpé en trois demi-journées du vendredi après-midi au samedi soir, sachant que les participants pourront visiter le dimanche matin le beau Monastère Royal de Brou.

Santé et recherche

Le vendredi après-midi, cinq interventions sont programmées :

- La première rappellera l'évolution de la recherche médicale sur la trisomie 21 depuis la connaissance des effets de tel ou tel gène surnuméraire obtenue par des modèles de souris jusqu'à la mise au point de lignées cellulaires à partir de cellules souches pour constituer des mini-organes.
- La seconde dressera la liste des pathologies associées, que le vieillissement de la population avec trisomie 21 met de plus en plus en évidence.
- La troisième soulignera que la bouche a plusieurs fonctions (manger, respirer, parler, sourire ...) et qu'éduquer le fonctionnement buccal a de nombreuses conséquences bénéfiques pour le corps.
- La quatrième développera l'importance de l'appareillage par PPC (pression positive continue) pour les patients souffrant d'apnées du sommeil.
- La cinquième décrira le programme Evaluation, Intervention et Suivi (EIS) qui relie l'évaluation et l'intervention pour des enfants de la naissance à 6 ans, voire 9 ans, et montrera l'efficacité de sa mise en œuvre individualisée dans un milieu hospitalier (Cliniques Saint Luc à Bruxelles) pour des enfants avec trisomie 21.

Le samedi matin, cinq interventions, dont quatre montreront la diversité des avancées de la recherche dans le domaine pharmacologique, sont programmées :

- La première expliquera avec quels outils l'on procède à la détermination, parmi les quelques 270 gènes supplémentaires dus au triplement du chromosome 21, de ceux qui sont impliqués dans les divers aspects de la trisomie 21 puis à la mise au point de médicaments potentiels.
- La seconde fera le point des connaissances sur les inhibiteurs pharmacologiques du gène Dyrk1A, impliqué dans les déficiences cognitives, et montrera l'importance de valider leurs effets.

- La troisième présentera l'état d'avancement d'un nouveau traitement potentiel fondé sur des inhibiteurs, non pas d'un gène mais du récepteur cannabinoïde de type 1 (CB1), qui joue un rôle central dans la régulation de l'activité cognitive.
- La quatrième décrira les travaux menés au Centre hospitalier universitaire vaudois (Lausanne) sur un autre traitement potentiel, à partir de l'hormone GnRH, connue pour réguler le développement pubertaire et la reproduction, dont on a découvert qu'elle agirait aussi sur des régions du cerveau impliquées dans la cognition.
- La cinquième passera en revue les comportements-défis, au sens qu'ils posent des défis aux structures d'accueil et à l'intégration communautaire, qui surviennent parfois chez les personnes avec trisomie 21, et abordera les stratégies de prise en charge.

Inclusion et vie quotidienne

Les domaines dans lesquels l'inclusion des personnes en situation de handicap doit progresser sont nombreux. Trois domaines ont été retenus et feront l'objet de tables rondes le samedi après-midi : outils de communication, logements inclusifs, formation et emploi :

- Sur les outils de communication, trois interventions sont prévues. La première expliquera comment mettre en place une « communication alternative et améliorée (CAA) » lorsque les modes habituels sont altérés. Les deux autres porteront sur la méthode FALC (Facile à lire et à comprendre), qui a pour but de traduire le langage classique en langage compréhensible par tous : l'une exposera la méthode, l'autre présentera l'expérience d'une traductrice FALC non institutionnelle.
- Sur les logements inclusifs, quatre interventions se complèteront. Les deux premières décriront l'expérience de la Résidence Cap Soleil à Bourg en Bresse, la première voix étant celle de l'association « porteur de projet », la seconde celle du bailleur social qui a rendu possible la réalisation du projet. La troisième intervention se situera plus en amont en exposant l'expérience d'un « appartement pédagogique » qui permet d'acquérir des compétences dans la gestion du quotidien avant que la personne exprime son choix de logement. Dans la quatrième, des adultes avec trisomie 21 témoigneront de leur vie dans des appartements ordinaires.
- Sur la formation et l'emploi, cinq interventions permettront de croiser les connaissances et les expériences sur l'emploi en milieu ordinaire. D'abord, sera présenté un centre de formation en alternance, essentiellement par la voie de l'apprentissage, qui accueille aussi des jeunes avec trisomie 21. Puis sera décrit un dispositif d'« emploi accompagné ». Enfin, des représentants de trois services employeurs témoigneront de leur expérience de l'emploi de jeunes adultes avec trisomie 21 : deux restaurants self-service d'entreprises et une bibliothèque.

Le déroulé du colloque fera place à d'autres apports d'informations, par exemple sur l'évolution récente de la PCH, à la présentation par de jeunes adultes avec trisomie 21 de leur vie et de leurs passions, et, bien sûr, aux discussions.

REMERCIEMENTS

Jacques Costils (AFRT)

Mesdames, Messieurs,

Le bureau de l'AFRT que j'ai l'honneur de présider et les associations partenaires du département de l'AIN, l'APAJH présidée par Madame **Jocelyne Wlassewitch**, membre également du Conseil d'Administration de l'AFRT, l'association Enfants Soleil 01 présidée par Madame **Amandine Chaudier**, Trisomie 21 Rhône-Lyon, représentée par Madame **Simone Coudouel**, et l'AFRT 78, antenne départementale des Yvelines que préside Monsieur **Christian Lecocq** tiennent à renouveler leurs remerciements aux personnes qui se sont inscrites en présentiel et en visioconférence pour ce colloque JMT21-2023 à Bourg en Bresse.

Nous tenons à remercier le département de l'Ain pour la mise à disposition de l'amphithéâtre Technopole Alimentec, et pour la prise en charge de la visioconférence. Merci Madame **Martine Tabouret** Vice-Présidente du Conseil départemental de l'Ain. Nous tenons également à remercier la ville de Bourg en Bresse pour la prise en charge de l'accueil et de la visite du Monastère de Brou, merci Monsieur le Maire **Jean-François Debat**,

Un grand merci également à nos partenaires financiers, la **Fondation AMIPI Bernard Vendre**, qui met à votre disposition pour celles et ceux qui le souhaitent leur nouveau livre « Le Travail qui Guérit », édité chez Plon ainsi que la **Société Avril-audiovisuel** pour sa prestation à un prix préférentiel et aux entreprises locales **Arban** et **SOSoxygène** pour leur soutien. Merci à la **SociétéT21RS**, première organisation scientifique internationale à but non lucratif de chercheurs étudiant le syndrome de Down.

Nous tenons à préciser que les sommes collectées lors des colloques précédents grâce aux personnes inscrites, aux associations et fondations sont placées sur un compte bancaire, ouvert sous le nom de « AFRT JMT21 », dédié uniquement à l'organisation des colloques autour de la Journée Mondiale de la Trisomie 21 (JMT21).

Merci aux membres du Conseil Scientifique et Médical de l'AFRT Jacqueline London, Jean-Louis Faure, René Jacob Vestling et à Jean-Marc Richard, Jocelyne Wlassewitch membres du Conseil d'Administration de l'AFRT pour leur participation à l'organisation de ce colloque.

Pour informations complémentaires, nous nous excusons si certaines traductions en FALC ne sont pas tout à fait exactes car, faute de temps, elles ont été réalisées par Jacqueline London et soumis à sa fille Salomé Herszberg, relectrice à la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie.

Nous remercions vivement tous les intervenants dont certains viennent de loin qui ont accepté de présenter leurs travaux et témoignages et ceci entièrement bénévolement.

Les origines de la Journée Mondiale de la Trisomie 21

L'Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 (AFRT) a été créée le 8 novembre 1990 avec pour buts d'informer sur les avancées médicales et scientifiques et de soutenir financièrement la recherche. L'AFRT a choisi en janvier 2005 la date du 21 pour sensibiliser à la Trisomie 21. Cette date explicite la présence de trois chromosomes 21 au lieu de 2 (21/03 en français et 3/21 en anglais).

C'est en mai 2005, lors d'un colloque international à Palma de Majorque que l'AFRT a proposé aux organisations, européenne (EDSA) et internationale (DSI), de choisir cette date pour promouvoir la Trisomie 21 (syndrome de Down) au niveau international. Cette date fut reconnue le 20 décembre 2007 par l'OMS (WHO) puis par l'Assemblée Générale de l'ONU le 19 décembre 2011.

Le Secrétaire général des Nations Unis 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 fasse sa part pour 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 ».*

Ainsi, chaque année autour du 21 mars, des personnes concernées par la trisomie se rassemblent, échangent leurs savoirs, leurs demandes et permettent ainsi à des dynamiques nationales, européennes et mondiales de se mettre en place. Ces dynamiques ont déjà permis d'aboutir à de nombreux programmes de recherche fondamentale et de recherches pluridisciplinaires mais aussi d'éducation spécifique tel un programme d'apprentissage des mathématiques. Ces rencontres ont été l'occasion pour des chercheurs de différents pays de se rencontrer et d'instaurer des collaborations fructueuses.

Notre premier colloque fut organisé à Paris en 2005 avec l'ensemble des associations concernées par la Trisomie 21 et depuis chaque année, sauf en 2020, un colloque est organisé dans diverses villes.

- 19/03/2022 à **Paris** en Présentiel et Visioconférence : « Santé et Recherche »
- 19-20/03/2021 à **Paris** en Visioconférence : « Santé et Recherche »
- **2020** : Prévu à **Paris** et annulé en raison de la COVID-19
- 21-22 et 23/03/2019 à **Angers** : « Trisomie 21 : vivre mieux »
- 22-23 et 24/03/2018 à **St Quentin-en-Yvelines** : « Trisomie 21, Evolution et perspectives »
- 16-17 et 18/03/2017 à **Grenoble** : « Trisomie 21, changeons de Cap »
- 18-19/03/2016 à **Marseille** : « Devenir adulte dans une société inclusive »
- 20-21 et 22/03/2015 à **Paris** : « Trisomie 21 : Nouveaux horizons »
- 21-22/03/2014 à **Lyon** : « Santé, bien-être et vie affective »
- 23/03/2013 à **Versailles** : « Vivre ensemble avec la Trisomie 21 »
- 24/03/2012 à **Paris** : « Essais thérapeutiques et Trisomie 21 »
- 21/03/2011 à **Lyon** : « Entrée dans la vie adulte »
- 19 et 20/03/ **2010** à **Paris** : « Progrès thérapeutiques et scientifiques et mieux vivre »
- 21/03/2009 à **Limoges** : « 50 ans après la découverte de la Trisomie 21 »
- 21/03/2008 à **Lyon** : « Mobilisation pour la recherche »
- 23-24/03/2007 à **Paris** : Colloque européen « Trisomie 21 en mouvement »
- 21/03/2006 à **Paris** : « Comment appréhender et tenter de guérir le handicap mental »
- 21/03/2005 à **Paris** : « Du patient à la recherche : mieux comprendre pour mieux aider »

Programme du colloque Vendredi 17 mars 2023

16h00-19h30 : Santé et suivi pluridisciplinaire

- **16H00 - Accueil**
- **16h15** - Présentation de l'AFRT, Évolution de la recherche médicale sur la Trisomie 21 : **Jacqueline London** (Pr. Émérite Université Paris Cité)
- **16H35** - Trisomie 21 et pathologies associées : **Dr. Michel Till** (Hôpital St Luc-St Joseph, Lyon)
- **17h15** - Comprendre le fonctionnement buccal et comment l'améliorer : **Dr. Raoul Sanchez** (Chirurgien dentaire, Montluel)
- **17h40** - Suivi des apnées du sommeil : **Sandra Thouny** (IDE technico-commerciale à SOS oxygène, Lyon)

Discussion

- **18h15** - Évaluation cognitive positive et suivi : **Dr. Céline Baurain** (Psychologue aux cliniques universitaires Saint-Luc, Bruxelles)

Discussion

- **18h45** - Présentation de personnes avec Trisomie 21

Verre de l'amitié

Samedi 18 mars 2023

8h30-12h00 : Recherche et santé

- **8h30 - Accueil**
- **9h-9h15** - Allocutions d'ouverture : **Jacques Costils** (Président AFRT, Paris), **Jean-François Debat** (Maire, Bourg en Bresse), **Martine Tabouret** (Vice-Présidente du Conseil Départemental de l'Ain)
- **9h15-9h30** - Les outils de la recherche dans le domaine pharmacologique : **Jacqueline London** (Pr. Émérite Université Paris Cité)
- **9h30-11h** - Les pistes pharmacologiques actuelles :
 - Les inhibiteurs de la protéine Dyrk1a : **Nathalie Janel** (Pr. Université Paris-Cité)

- La molécule AEF 0217 régulateur des récepteurs cannabinoïdes CB1 dans le cerveau : **Pier Vincenzo Piazza** (CEO AELIS FARMA, Bordeaux)
- Traitement potentiel à la GNRH : **Dr. Nelly Pitteloud** (CHUV, Lausanne)

Discussion

- **11h-12h** - Trisomie 21 et difficultés comportementales : les outils pour y remédier : **Dr. Caroline Demily** (Pr. Pôle ADIS et CRMR GénoPsy, Lyon)

Discussion

12h-13h15 : Déjeuner sous forme de buffet

- **13h15-19h30 - Ne faites pas POUR moi mais AVEC moi**
- **13h15-13h30** - Introduction sur l'inclusion : **Jean-Louis Faure** (AFRT)
- **13h30-15h** - 1^{ère} Table ronde « **Outils de communication** »

- Présentation des divers outils : CAA, PECS, PODD, Makaton, FALC...

Lauriane Venin (orthophoniste- Oséo Formation Lyon)

- FALC « Facile à Lire et à Comprendre » : **Eloïse Auffret** (traductrice FALC), **Simone Coudouel** et **Audrey Coudouel** (Trisomie 21 Rhône)

Discussion

- **15h-16h10** - 2^{ème} Table ronde « **Logements inclusifs** »

- Résidence inclusive *Cap soleil* à Bourg-en-Bresse : **Marie-Christine Arban** (Enfants Soleil 01), **Nicolas Angel** (Dynacité) et des locataires

- Appartement pédagogique de Dijon : **Mélanie Millerand** (Trisomie 21 Côte-d'Or)

- Logements individuels en ville : témoignages de personnes avec Trisomie 21

Discussion

- **16h10-16h20** - Informations sur la Prestation de Compensation du Handicap (PCH) : **Thierry Clément** (Directeur adjoint au Conseil Départemental de l'Ain en charge de la solidarité)

Pause

- **16h40-18h10** - 3^{ème} Table ronde « **Formation et emploi** »

- Formation en alternance : **Delphine Curvat** (CAP SAPVER)
- Dispositif emploi accompagné : **Caroline Lassauce** (ORSAC INSERTION)
- Travail en milieu ordinaire : témoignages d'employeurs et de personnes avec Trisomie 21

Discussion

- **18h10-19h10** : « **Passions et différences** »

- Présentation par des personnes avec Trisomie 21
- Présentation d'un court-métrage

Verre de l'amitié

Puis possibilité de visiter **la résidence Cap Soleil** (5 rue Maria Géral à Bourg en Bresse), de même que le dimanche matin avant 9h30 ou après 11h30 (*voir fiche d'inscription*).

Dimanche 19 mars

- **9h30-11h30** : **Jeu de piste à la découverte du Monastère Royal de Brou** « monument préféré des français 2014 » à Bourg-en-Bresse (*voir fiche d'inscription*)

