

# Présentation de l'AFRT et évolution de la recherche médicale sur la Trisomie 21

Jacqueline London

[london@univ-paris-diderot.fr](mailto:london@univ-paris-diderot.fr)

Université Paris Cité, BFA, UMR 8251, CNRS Paris, France



Il y a cinquante ans, on pensait que les personnes naissant avec une Trisomie 21 avaient des symptômes présents pour toujours et similaires pour tous. Or on sait à présent que le patrimoine de chaque individu et le mode de vie influencent l'expression des gènes de notre génome. Ainsi on comprend mieux que les divers aspects définissant la Trisomie 21 (que l'on appelle le phénotype) soient certes communs pour certains mais avec une expression quantitative et qualitative différente. Les outils cliniques, biochimiques et radiologiques ont beaucoup évolué, permettant ainsi à titre d'exemple d'avoir des marqueurs (dans le plasma) ainsi que divers types de clichés « in situ dans le cerveau »

des modifications au cours du vieillissement neuronal.

On connaît tous les gènes du chromosome 21 depuis 1992-2000 qui sont normaux dans le cas de la Trisomie 21 ; l'incorporation de certains de ces gènes voire d'un grand nombre dans des souris (transgéniques et trisomiques) a permis de comprendre au moins partiellement l'importance de tel ou tel gène dans tel aspect du phénotype. Plus récemment des modèles plus sophistiqués de souris et de rats apportent de nouveaux outils de compréhension de la pathologie en particulier grâce à la possibilité récente (1987- 2005) de coupure spécifique de tel ou tel gène dans un modèle complexe. Les outils d'analyse de ces petits animaux (apprentissage, comportements, vieillissement) nous donnent beaucoup d'informations. Ainsi on sait à présent à titre d'exemple que grâce à ces outils moléculaires, la surexpression du gène *Dyrk1A* est liée à la Trisomie 21 mais que sa sous-expression (due à des mutations) est liée à un autre syndrome rare appelé « syndrome DYRK ».

Les études biochimiques très performantes sur des gènes du chromosome 21 (*APP*, *CBS*, *DYRK1A*) nous montrent qu'ils sont impliqués dans un grand nombre de processus cellulaires différents.

L'obtention récente de lignées cellulaires (neuronales, osseuses, musculaires, oculaires) ainsi que l'utilisation des cellules souches permettant d'aller jusqu'à construire au laboratoire un mini-cerveau ou un autre mini-organe vont nous permettre de comparer ce qu'est la Trisomie 21 par rapport à la « normalité ».

**Nous présenterons quelques éléments permettant de visualiser le parcours de l'AFRT depuis 1990, première association à avoir soutenu le rôle de la recherche spécifique et évidemment aussi pour tous. L'AFRT a aussi en 2005 organisé à Paris le premier colloque le 21 mars, date qui explicite la présence de trois chromosomes 21 au lieu de deux. Cette date qui a ensuite été confirmée par les instances européennes, internationales et par l'ONU.**



- L'AFRT a été créée il y a 32 ans et organise chaque année depuis 17 ans une grande réunion en France.
- Cette réunion donne les nouvelles médicales et scientifiques sur la Trisomie 21.
- L'AFRT a de l'argent de ses adhérents et peut ainsi soutenir la recherche en donnant des contrats et des bourses.
- La recherche avance beaucoup : on connaît tous les gènes du chromosome 21 et pour quelques-uns sur quels circuits ils agissent.
- On sait obtenir au laboratoire des souris ou des rats modèles permettant de mieux comprendre la Trisomie 21.
- On sait même mettre en culture des cellules souches de personnes avec T21 et les comparer à celles sans T21. Ce sont des cellules à partir desquelles toutes les autres cellules se développent.
- Grâce à ces cellules souches, on arrive même depuis peu à fabriquer des « mini-organes » (cerveau, cœur).
- On a plusieurs pistes de médicaments mais il faut bien savoir ce que l'on veut améliorer.

# Trisomie 21 et pathologies associées

Docteur Michel Till

[michel.till@sfr.fr](mailto:michel.till@sfr.fr)

Responsable consultation Trisomie 21, CH St JOSEPH - St LUC, LYON



Le vieillissement de la population avec Trisomie 21, a permis par le gain d'espérance de vie considérable, l'émergence de différentes pathologies associées génératrices de sur-handicaps.

Leur recherche systématique, et si possible leur correction ou leur prise en compte la plus précoce possible permettent de vieillir dans des conditions optimums.

On rappelle chez le tout petit les cardiopathies, les atteintes intestinales et respiratoires, les hémopathies,

Par ordre de fréquence à l'âge adulte :

- la maladie d'Alzheimer 60% (Tauopathie)
- les syndromes d'apnées du sommeil (SAHOS)
- les dys-immunités, (thyroïde, peau, intestin, diabète)
- les épilepsies (dont syndrome de West, et celles liées à la maladie d'Alzheimer)
- la surcharge pondérale et ses conséquences (diabète, goutte, arthrose),
- les troubles de la thymie et du comportement
- les pathologies orthopédiques

*Mots clefs : Trisomie 21, tauopathie, dys-immunité, SAHOS, épilepsie*

*Source principale : PNDS T 21*



- La Trisomie 21 est caractérisée par certains symptômes que l'on connaît bien maintenant.
- Les personnes avec T21 peuvent avoir aussi d'autres symptômes qui peuvent provoquer des handicaps supplémentaires.
- Les symptômes les plus fréquents sont : obésité, apnées du sommeil, épilepsie etc...
- Au cours du vieillissement : la maladie d'Alzheimer.
- Il faut connaître chez l'enfant et chez l'adulte les autres symptômes pour pouvoir essayer de les corriger le plus tôt et le mieux possible.

# La bouche, son équilibre et comment l'améliorer

Docteur Raoul Sanchez  
[Sanchezraoul01@hotmail.fr](mailto:Sanchezraoul01@hotmail.fr)  
Chirurgien-Dentiste (Montluel)



## La bouche a plusieurs particularités et fonctions :

- Une fonction sociale et esthétique qui à travers le sourire permet de s'insérer dans la société avec plus ou moins de confiance.
- Un fonctionnement de survie qui à travers l'alimentation et la respiration s'exprime très fortement.
- Une fonction relationnelle qui s'exprime à travers la parole, l'élocution et la phonation.

L'ensemble de ces fonctions se construit peu à peu dans le temps grâce aux modifications et à l'évolution permanente de la bouche qui font passer toute personne de l'édentation du nouveau-né, à l'arrivée des dents de lait et à la mise en place des dents définitives qui continuent à évoluer pendant l'âge adulte.

Ce fonctionnement buccal est réflexe et non éduqué (on n'apprend pas à utiliser sa bouche de manière physiologique)

Que se passe-t-il si on éduque l'équilibre du fonctionnement buccal (quel que soit l'âge de la personne) ?

- à travers l'amélioration de la mastication, nous facilitons tout le système digestif
- à travers l'amélioration de la respiration, nous facilitons toute l'oxygénation du corps
- à travers l'amélioration des positions linguales, nous facilitons la posture en particulier du système cervical.

Cet équilibre global permet alors au sourire de s'exprimer pleinement à travers sa fonction sociale.



- La bouche est un organe essentiel pour le bébé qui babille et salive, pour l'enfant qui mange et sourit.
- Parfois la bouche ne fonctionne pas bien :
  - On ne mastique pas bien.
  - La langue est trop grosse.
  - Les dents sont mal positionnées.
  - La mâchoire du bas avance trop.
  - On respire mal.
- Ces mauvais fonctionnements de la bouche peuvent être réparés plus ou moins.
- On peut alors bien sourire.

# Suivi des apnées du sommeil

Sandra Thouny

[s.thouny@sosoxygene.com](mailto:s.thouny@sosoxygene.com)

IDE Technico-commerciale (Lyon)



Je vais développer l'importance de l'appareillage par PPC (pression positive continue) pour les patients souffrant de SAS (Syndrome d'Apnées du Sommeil).

Cette pathologie est très présente et sous diagnostiquée chez les personnes avec Trisomie 21.

Je parlerai du traitement et de l'appareillage, de la spécificité et de l'approche particulière que je mets en place.

Comme en pédiatrie, les installations normalement d'une heure peuvent durer beaucoup plus longtemps. Elles se font en présence d'un aidant qui peut ensuite reprendre l'installation avec le patient.

Il y a souvent beaucoup d'appréhension, nous prenons donc le temps de manipuler le matériel, je mets en place dans le temps des renforceurs au besoin.



- Les personnes avec Trisomie 21 ont souvent des apnées du sommeil dues en particulier à la forme de leur bouche, de leur langue et de leurs conduits respiratoires.
- On peut mettre un appareil qui permet de mieux respirer (appareil PPC)
  - La pose de l'appareil doit être faite avec précision et délicatesse.
  - Lorsque tout se passe bien, la pose de l'appareil donne dans les semaines qui suivent, une bien meilleure qualité de vie.

## Céline Baurain

[celine.baurain@saintluc.uclouvain.be](mailto:celine.baurain@saintluc.uclouvain.be)

IPSY - Institut de recherche en sciences psychologiques / Université catholique de Louvain-la-Neuve / Cliniques universitaires Saint-Luc, Louvain

Le programme Évaluation, Intervention et Suivi (EIS ; Assessment Evaluation Programming System, AEPS, Bricker, 2002, 2013a, b, c) est un programme reliant l'évaluation et l'intervention pour des enfants de la naissance à 6 ans, voire 9 ans dans les cas où ils présentent des retards de développement ou des déficiences. Ce programme vise le suivi de trajectoire individuelle des enfants et le développement d'habiletés fonctionnelles dans les milieux naturels de vie de l'enfant. Il s'appuie sur des informations pertinentes sur le plan fonctionnel et éducatif, pour dégager des pistes individualisées d'intervention et en apprécier les effets observables (Bricker, 2006, 2013a, 2013b, 2013c).

La standardisation n'est ici pas prioritaire privilégiant des évaluations plus écologiques avec des activités individualisées ajustées à l'enfant et à ses propres progrès. Cet outil permet de croiser les regards et d'intervenir collectivement, diminuant ainsi certains questionnements et craintes.

L'EIS est un programme internationalement utilisé ces dernières années non seulement aux États-Unis mais également au Québec et en Europe. Dans le cadre de nos consultations pluridisciplinaires Trisomie 21 (T21) (aux Cliniques St Luc, à Bruxelles), nous avons depuis 10 ans implanté ce programme pour avoir une vision globale de l'enfant, en vue d'ajuster les interventions et d'amener à davantage de cohésion et de cohérence. Une recherche a montré comment cet outil a facilité le croisement des regards de professionnels dans notre équipe pluridisciplinaire et des familles (Baurain, Simon, Dembour, Nader-Grosbois, 2021).

Cet exposé vise d'une part l'explication de l'outil et son implantation au sein d'une équipe pluridisciplinaire, et d'autre part à montrer l'efficacité d'un tel programme dans un milieu hospitalier avec des enfants avec un T21 ou un trouble apparenté.

### Bibliographie

Baurain, C., Simon, P., Dembour, G. et Nader-Grosbois, N. (2021). Trisomie 21 et variabilité de l'efficacité de l'entraînement des habiletés fonctionnelles. *Revue francophone de la déficience intellectuelle*, 31, 39-59.

Bricker, D. D. (2002). AEPS : Assessment Evaluation and Programming System for Infants and Children (2 éd.). Paul H. Brookes.

Bricker, D. D. (2013a). Programme EIS. Évaluation intervention et suivi auprès des jeunes enfants de 0 à 6 ans. I. Guide d'utilisation et tests (0-6 ans) (2e éd.). De Boeck.

Bricker, D. D. (2013b). Programme EIS. Évaluation intervention et suivi auprès des jeunes enfants de 0 à 6 ans. II. Curriculum (0-3 ans) (2e éd.). De Boeck.

Bricker, D. D. (2013c). Programme EIS. Évaluation intervention et suivi auprès des jeunes enfants de 0 à 6 ans. III. Curriculum (3-6 ans) (2e éd.). De Boeck.



- Le programme EIS veut dire Évaluation, Intervention, Suivi.
- L'EIS est utilisé depuis 10 ans en Belgique pour évaluer de façon globale un enfant avec des retards de développement.
- Le programme permet de mettre en place des activités individualisées et ajustées aux progrès de l'enfant.

# Les outils de la recherche dans le domaine pharmacologique

Jacqueline London

[london@univ-paris-diderot.fr](mailto:london@univ-paris-diderot.fr)

Université Paris Cité, BFA, UMR 8251, CNRS Paris, France



Le chromosome 21 est le plus petit des chromosomes chez l'homme.

La Trisomie 21 est caractérisée par la présence des 270 gènes environ de ce chromosome qui sont présents en trois exemplaires au lieu de deux dans la population générale. Ces gènes ne portent aucune mutation ce n'est que leur expression dans les diverses cellules de l'organisme qui est en principe augmentée. On peut donc chercher si l'un de ces gènes est impliqué soit directement soit indirectement dans l'un des divers aspects de la pathologie.

Si on s'intéresse aux altérations des apprentissages et à certains aspects du vieillissement neuronal on peut citer actuellement surtout quatre gènes : APP, CBS, DYRK1A et SOD1. Récemment de nombreuses études se sont penchées sur Dyrk1A car des souris surexprimant ce seul gène (souris transgéniques) ainsi que des souris trisomiques (ayant un grand nombre de gènes en trois exemplaires dont DYRK1A) ont des déficits d'apprentissages. Ces déficits sont diminués chez les souris par des inhibiteurs spécifiques donnés dans l'alimentation mais aussi chez les souris trisomiques chez lesquelles on a enlevé par manipulation génétique la troisième copie du gène DYRK1A.

D'autres pistes pharmacologiques ont été récemment trouvées grâce à des observations cliniques et biochimiques qui vous seront présentées.

Dans tous les cas, les médicaments potentiels sont évalués avec précaution sur des souris ou des rats grâce à des tests d'apprentissages qui ont leurs équivalents à ceux effectués chez les personnes avec Trisomie 21. De plus, des outils de biochimie sophistiquée et d'imagerie cérébrale permettent de valider ces médicaments potentiels.



- Le chromosome 21 contient environ 270 gènes qui sont les mêmes que dans la population générale.
- Ces gènes sont en 3 exemplaires au lieu de 2.
- Cette augmentation entraîne des modifications plus ou moins importantes chez les personnes avec Trisomie 21.
- Les chercheurs essaient de comprendre quelles sont ces modifications et quel gène en est responsable.
- Les chercheurs ont fabriqué au laboratoire des souris ou des rats qui contiennent ces gènes en 3 exemplaires (animaux transgéniques).
- Les chercheurs étudient ces animaux et essaient de corriger leurs défauts avec des molécules.
- Les chercheurs peuvent même fabriquer au laboratoire un mini-cerveau trisomique et le comparer à un « normal ».
- Demain, on comprendra beaucoup mieux les causes de la Trisomie 21 et on pourra traiter.

# Les inhibiteurs de la protéine DYRK1A

Nathalie Janel

[nathalie.janel@u-paris.fr](mailto:nathalie.janel@u-paris.fr)

Pr. Université Paris Cité, BFA, UMR 8251, CNRS, Paris, France



Le syndrome de Down (SD) est une maladie génétique provoquée par la présence d'une troisième copie du chromosome 21. Le SD est associé à des anomalies des systèmes nerveux et endocrinien. En plus de la déficience intellectuelle, les adultes porteurs du SD ont également un risque très élevé de développer une démence précoce de la maladie d'Alzheimer (MA) ainsi qu'une incidence élevée du syndrome métabolique. Au cours des dernières décennies, des avancées spectaculaires dans la recherche sur des traitements du SD ont contribué à prolonger l'espérance de vie de ces patients.

L'amélioration de l'espérance de vie est évidemment un résultat positif, mais elle s'accompagne de la nécessité de traiter les complications et les comorbidités du SD jusque-là ignorées afin d'améliorer la qualité de vie des patients. La compréhension des mécanismes moléculaires communs conduisant à des dérégulations du système nerveux et endocrinien est cruciale car elle pourrait conduire à terme à l'identification de cibles thérapeutiques communes pour ces deux conditions interconnectées dans le contexte du SD. Nous avons trouvé des protéines interagissant avec la protéine DYRK1A impliquées dans l'inflammation, le métabolisme des acides gras et le métabolisme des neurotransmetteurs.

La protéine DYRK1A étant un des principaux candidats pour la déficience intellectuelle dans le SD, de nombreuses études ont été menées ces dernières années afin d'optimiser des inhibiteurs pharmacologiques. Nous aborderons dans un premier temps l'état actuel des connaissances sur ces inhibiteurs. Dans un second temps, nous montrerons l'importance de valider les effets de ces inhibiteurs ciblant les mécanismes physiopathologiques non seulement dans le cadre de la déficience intellectuelle, mais également dans le cadre de la démence et du syndrome métabolique chez les personnes atteintes du SD.



- Certaines souris ont des anomalies comme celles des personnes avec Trisomie 21, ce sont des souris trisomiques.
- Une protéine particulière D est en trop grande quantité chez ces souris.
- Cette protéine D est peut-être la cause des difficultés d'apprentissage des personnes avec T21 et des souris.
- On essaye de diminuer la quantité de la protéine D avec un médicament possible.
- On mesure si les souris apprennent mieux quand on leur donne le médicament.
- Si cela marche le médicament sera testé dans un essai clinique pilote chez des personnes avec Trisomie 21.
- Si l'essai clinique pilote est bon, il pourra peut-être être donné aux personnes avec Trisomie 21 avec des doses de médicament adaptées.

# **Inhibiteurs de la signalisation du récepteur CB1 (CB1-SSi) : AEF0217 un nouveau traitement potentiel contre les déficits cognitifs des personnes avec Trisomie 21**

Dr Pier Vincenzo Piazza

[pv.piazza@aelisfarma.com](mailto:pv.piazza@aelisfarma.com)

**PhD, Directeur Général Aelis Farma (Bordeaux)**



Les candidats-médicaments découverts et développés par Aelis Farma appartiennent à une nouvelle classe pharmacologique, appelée inhibiteurs spécifiques de la signalisation du récepteur cannabinoïde de type 1 (CB<sub>1</sub>-SSi). Le récepteur CB<sub>1</sub> joue un rôle central dans la régulation de l'activité cognitive et son hyperactivité est impliquée dans plusieurs déficits cognitifs neurodéveloppementaux dont ceux dus à la Trisomie 21.

Les CB<sub>1</sub>-SSi sont des molécules disposant d'un mécanisme d'action original qui les rend capables d'inhiber sélectivement l'activité du CB<sub>1</sub> liée à la pathologie tout en respectant l'activité normale de ce récepteur. Pour cette raison, AEF0217 paraît capable d'inverser de manière efficace les déficits cognitifs de souris trisomiques sans modifier les activités physiologiques et comportementales normales. L'efficacité préclinique de l'AEF0217 a été notamment validée en utilisant un test comportemental qui permet pour la première fois d'évaluer la mémoire de travail avec la même procédure non-verbale chez l'homme et l'animal. La mémoire de travail est un des déficits cognitifs principaux de la Trisomie 21 altérant fortement les capacités d'apprentissage.

AEF0217 a maintenant complété un programme de phase 1 chez des volontaires sains, qui comprenait trois essais cliniques qui ont comparé au placebo des doses uniques ou répétées (une semaine, une fois par jour) de AEF0217 comprises entre 0,2 mg et 6 mg chez 68 volontaires sains, âgés de 18 à 55 ans. Toutes les doses de l'AEF0217 ont été bien tolérées sans effets indésirables notables. Le profil pharmacocinétique de l'AEF0217 s'est également avéré favorable et se caractérise par une très bonne absorption plasmatique, une linéarité entre les doses et une longue demi-vie. AEF0217 a démarré une étude clinique de phase 1/2 chez des personnes avec Trisomie 21 au quatrième trimestre 2022 pour évaluer la tolérance et la pharmacocinétique dans cette population. Cette étude pourrait également fournir les premières indications d'activité de l'AEF0217. Le démarrage d'un essai de phase 2b dans cette indication est planifié en Europe au premier semestre 2024 avec une conclusion prévue au dernier trimestre 2024 ou au premier trimestre 2025.

**Ce programme clinique est soutenu par une subvention du programme Horizon 2020 de l'Union Européenne via le projet ICOD (Improving COgnition in Down Syndrome, Projet N° 899986).**



- La mémoire de travail est évaluée avec un test n'utilisant pas la parole.
- Elle est diminuée chez les personnes avec T21 et chez les souris modèles.
- Il y a un composé qui chez les souris rétablit la mémoire de travail.
- Ce composé n'est pas un inhibiteur d'une protéine du chromosome 21.
- Ce composé est un inhibiteur d'un récepteur important pour les apprentissages.
- Dans l'essai préclinique déjà réalisé, le composé est très prometteur.
- La phase préclinique chez des personnes avec T21 est prévue pour 2024-2025.

# Traitement potentiel à l'hormone GnRH

Pr Nelly Pitteloud

[nelly.pitteloud@chuv.ch](mailto:nelly.pitteloud@chuv.ch)

Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV) - Service d'endocrinologie, diabétologie et métabolisme (Lausanne, Suisse)



De récentes découvertes ont suggéré que les neurones hypothalamiques exprimant l'hormone GnRH, connue pour réguler le développement pubertaire et la reproduction, agiraient aussi sur des régions du cerveau impliquées dans la cognition.

Sur la base de ces données, nos collaborateurs de l'Inserm à Lille se sont intéressés aux mécanismes de régulation de la GnRH chez des souris trisomiques et ont mis en évidence, aux niveaux génétique et cellulaire, que le chromosome surnuméraire entraînait des anomalies dans les neurones sécrétant la GnRH, elles-mêmes à l'origine de déficiences cognitives et olfactives progressives. Ils ont par la suite démontré que la remise en fonction de ce système GnRH permettait d'améliorer la cognition et l'olfaction des souris, au bout de quinze jours seulement.

Considéré que ce traitement est déjà utilisé pour soigner la déficience congénitale de GnRH et comporte très peu d'effets secondaires, nous avons pu lancer une étude pilote pour évaluer les effets du traitement pulsé de GnRH sur les capacités cognitives et olfactives de sujets porteurs d'une Trisomie 21. Dans notre étude, les patients ont reçu un traitement pulsé de GnRH en sous-cutané pendant six mois, à l'aide d'une pompe placée sur le bras.

D'un point de vue clinique, une amélioration des capacités cognitives a été observée chez sept de huit patients qui ont participé à l'étude pilote. Ces améliorations sont associées à un changement de la connectivité fonctionnelle observée par imagerie cérébrale. Ceci suggère que le traitement agirait sur le cerveau notamment en renforçant la communication entre certaines régions du cortex.

Ces résultats prometteurs devront être confirmés par une étude clinique de plus grande envergure, incluant un groupe traité par GnRH sur 6 mois et un groupe contrôle à qui sera délivré un placebo. Les centres hospitaliers universitaires suisses de Lausanne, Genève et Bâle participeront à cette étude multicentrique qui inclura une soixantaine de patients entre 16 et 50 ans.



- Une région du cerveau fabrique une hormone particulière nommée de façon simple Gn.
- Cette molécule GnRH a été testée chez des souris modèles de la Trisomie 21 (T21).
- Chez les souris trisomiques cette molécule est diminuée.
- Lorsqu'on rétablit la bonne dose de GnRH chez des souris, on rétablit des fonctions d'apprentissage et d'odorat.
- Un essai clinique pilote sur des hommes de 30 ans environ ayant une T21 a été fait.
- Les résultats de cet essai sont bons et d'autres essais cliniques vont être réalisés en Suisse.

# Trisomie 21 et difficultés comportementales, les outils pour y remédier

Caroline Demily

[Caroline.DEMILY@ch-le-vinatier.fr](mailto:Caroline.DEMILY@ch-le-vinatier.fr)

Pôle ADIS et CRMR Génopsy, Lyon

Les comportements défis ou comportements problèmes désignent les comportements qui posent « de véritables défis à l'organisation des structures d'accueil et à l'intégration communautaire, plus particulièrement dans la nature des services permettant de répondre aux besoins de la personne déficiente » (Expertise INSERM, 2015).

Les comportements défis ont notamment pour caractéristiques (Willaye, 2013) :

- Présenter un danger pour la personne
- Constituer un danger pour autrui
- S'aggraver en l'absence d'intervention
- Rendre l'intégration sociale difficile
- Rendre les apprentissages difficiles

Les comportements défis peuvent être observés chez les personnes qui présentent un trouble du développement intellectuel et/ou un trouble du spectre de l'autisme.

La Trisomie 21 est donc un facteur de risque majeur pour ces comportements qui peuvent mettre en péril l'accompagnement de la personne. Ces comportements résultent d'une interaction entre une vulnérabilité individuelle et des facteurs liés à l'environnement.

La présentation fera une revue des comportements défis et permettra d'aborder plusieurs stratégies de prise en charge.



- Certaines personnes avec Trisomie 21 ont parfois des comportements qui posent des problèmes aux autres personnes, leurs copains et les adultes qui s'occupent d'eux.
- Ces problèmes sont souvent causés à la fois par la personne mais aussi en partie par son environnement.
- Il faut trouver des modes d'actions pour éviter ces comportements trop difficiles.

# La CAA : Communication Alternative et Améliorée

Lauriane Venin

[contact.oseoformation@gmail.com](mailto:contact.oseoformation@gmail.com)

Co-fondatrice d'OséO Formation



Les personnes avec une Trisomie 21 présentent régulièrement des difficultés de parole, du langage ou de communication, pouvant entraver les interactions avec leur environnement, réduire leur autonomie ou leur participation sociale ou encore susciter des comportements défis. Aussi, à tout âge, une communication alternative ou augmentée -dite CAA- peut être aidante, voire essentielle pour favoriser la communication en tout lieu, à tout moment, avec n'importe quel interlocuteur et sur n'importe quel sujet, et permettre inclusion et auto-détermination.

La CAA recouvre tous les moyens humains et matériels permettant de communiquer autrement ou mieux qu'avec les modes habituels si ces derniers sont altérés ou absents (Elisabeth Cataix-Nègre, 2017). Elle repose sur une variété de techniques et d'outils visant à aider les utilisateurs à exprimer leurs pensées, désirs, besoins, sentiments et idées (car parler ce n'est pas que demander !). On parle de communication Améliorée lorsqu'elle est utilisée pour compléter la parole existante et de communication Alternative lorsqu'elle est utilisée à la place de la parole, qui est absente ou non fonctionnelle (ASHA, Elsahar, 2019).

La CAA est utile et utilisée à tout âge, pour pallier des atteintes permanentes ou temporaires de la parole, du langage ou de la communication dans le cadre de conditions développementales (paralysie cérébrale, TDI, TSA, syndrome génétique...) ou de troubles acquis (maladies neuro dégénératives, aphasie...). Les besoins de CAA peuvent varier et évoluer dans le temps et la CAA peut contribuer à l'acquisition du langage au plan expressif et réceptif, ainsi qu'au développement de la modalité écrite.

La CAA inclut des systèmes sans aide technique tels que les signes ou avec aide technique. (Tableaux de communication avec des objets, des pictogrammes, des photos, des mots, boutons sonores, ordinateurs et tablettes équipées de logiciels de communication).

Voici sans exhaustivité quelques outils/types de CAA efficaces et ayant fait leurs preuves : les signes, les TLA (Tableaux de Langage Assistés), le PODD, les logiciels de CAA avec sortie vocale.

On encourage l'utilisation de systèmes de CAA multimodaux, pour répondre au mieux aux besoins et préférences de l'utilisateur et lui permettre de transmettre ses messages et ses idées. Pour qu'une personne utilise une CAA, il n'y a qu'un moyen de l'y amener, c'est la modélisation. C'est à dire utiliser soi-même la CAA, montrer le modèle.

La CAA c'est enfin un savoir être, et toute une attitude favorisant la communication de celui ou celle qui a des besoins complémentaires en communication.



- Les enfants et les adultes avec Trisomie21 peuvent rencontrer des difficultés à parler et à se faire comprendre.
- Il existe des aides pour mieux s'exprimer et se faire comprendre.
- Ces aides comprennent des pictogrammes, des photos, des boutons sonores, des logiciels de communication sur les tablettes et les ordinateurs, des tableaux de langage assistés etc.

## FACILE A LIRE ET A COMPRENDRE : FALC



Audrey Coudouel



Association Trisomie 21 Rhône et Métropole de Lyon  
[contact@t21rhone.fr](mailto:contact@t21rhone.fr)



Simone Coudouel

Le FALC est une méthode qui a pour but de traduire un langage classique en langage compréhensible par tous.

Le texte ainsi simplifié peut être compris par des personnes handicapées mentales, mais aussi par d'autres comme les personnes dyslexiques, malvoyantes, les personnes âgées, les personnes qui maîtrisent mal le français.

Rédiger ou transcrire et mettre en page des documents accessibles à tous, à faire valider par des personnes déficientes intellectuelles.

Le FALC a été créé en 2009 lors du projet européen « Pathways, porté en France par l'UNAPEI et l'association « Nous Aussi ».

Des professionnels et des chercheurs ont trouvé 50 règles pour aider les personnes à écrire des documents en FALC.

Des informations accessibles aident les personnes à comprendre, à s'instruire, à faire des choix et à prendre des décisions.

Pour montrer qu'il s'agit d'un document facile à lire, il est nécessaire de placer un symbole facile à lire sur la couverture de votre document.

Vous pouvez télécharger le logo FALC gratuitement sur :  
[www.Inclusion-europe.org/eu](http://www.Inclusion-europe.org/eu)



Les personnes sollicitées aiment bien participer à la rédaction ou à la relecture des textes.

Elles se sentent concernées et apprennent beaucoup.

# Résidence Cap Soleil à Bourg en Bresse (Ain)

Marie-Christine Arban

[marie-christine.arban@wanadoo.fr](mailto:marie-christine.arban@wanadoo.fr)

Présidente d'Enfants Soleil 01 de 1997 à 2022

## 5 ans de rêve dans nos têtes de parents.

5 ans pour le bailleur social Dynacité pour dessiner, élaborer et réaliser ce projet de résidence partagée en étroite collaboration avec notre association....

Et il y a 1 an et demi....la livraison des appartements.

Aujourd'hui 6 jeunes avec trisomie vivent en toute quiétude, en autonomie pour les plus âgés (27, 30, 34 ans) et en cours d'acquisition d'autonomie pour les plus jeunes dans la résidence partagée CAP SOLEIL à Bourg en Bresse avec comme voisins des locataires bienveillants.

Dans cette construction l'association ENFANTS SOLEIL 01 a financé l'aménagement de la salle commune et du mobilier de jardin. Elle organise des ateliers d'aide à la vie partagée dont la plupart sont ouverts à l'ensemble des résidents de CAP soleil.

Un projet d'ouverture sur le quartier est en réflexion. Le Conseil Départemental appuie fortement cela dans le cadre de l'habitat partagé.

Nous espérons que cette belle réalisation pourra se dupliquer.

**N'hésitez pas à contacter l'association ENFANTS SOLEIL 01 pour visiter et récolter des informations.**



## Une résidence dans la ville

- La résidence CAP soleil est un habitat inclusif.
- ⊖ Un habitat inclusif ce sont des logements indépendants, où une personne en situation de handicap peut vivre avec d'autres locataires « ordinaires ».
- La résidence est aussi inclusive parce qu'elle se trouve proche du centre-ville et à côté d'un supermarché.
- Les appartements permettent aux adultes avec trisomie de devenir autonomes à leur propre rythme.
- Les parents et d'autres intervenants aident à l'autonomie.
- L'association Enfants Soleil 01 organise des ateliers ouverts à tous : gym douce, sécurité, cuisine, jardinage...

# Résidence Cap Soleil, par le bailleur social Dynacité

Nicolas Angel

[n.angel@dynacite.fr](mailto:n.angel@dynacite.fr)

L'inclusion c'est une thématique qui nous tient à cœur à Dynacité.

Donc, quand l'association Enfants Soleil 01 a recherché un partenaire pour développer un projet d'habitat inclusif pour des adultes porteurs de Trisomie 21, nous avons dit « banco ».

Nous avons déjà développé une expertise autour de l'inclusion, essentiellement à destination de personnes âgées en perte d'autonomie.

La résidence Cap Soleil, située à Bourg-en-Bresse, était une très belle occasion de mettre notre expérience à profit pour d'autres publics.

Il y a 5 ans l'association Enfants Soleil 01 a donc sollicité les bailleurs sociaux du territoire pour construire un projet de logement autonome pour 6 jeunes adultes porteurs de trisomie et un partenariat s'est noué avec Dynacité.

Un projet pour lequel nous nous sommes servis de l'expérience HAISSOR, à destination de personnes âgées, en concevant des logements accueillant des jeunes adultes avec Trisomie 21 et des locataires « classiques » du logement social distribués autour d'une salle commune qui permet aux locataires de partager des temps collectifs ; nous nous sommes aussi servi de l'expérience HAISSOR pour la rédaction d'une convention avec l'association, d'une charte d'engagement des locataires et dans la mise en place d'un processus particulier de sélection de nos nouveaux clients.

Depuis sa mise en service, nous avons déjà organisé plusieurs temps forts à l'occasion de la venue de médias sur site. Cela a permis aux locataires avec trisomie et aux clients « classiques » de se rencontrer, de faire connaissance, de commencer à créer du lien, et ça marche !

Les retours des locataires et des parents des locataires avec trisomie sont très positifs ; à chaque fois que nous allons sur place on y trouve de la joie, des sourires, de la fierté ; c'est une expérience très forte sur le plan humain.

Je tiens également à souligner le très fort investissement de l'association Enfants Soleil 01, et donc des parents des locataires ayant une Trisomie 21.

Ce sont eux qui animent le bien vivre ensemble dans la résidence, créent du lien avec les autres locataires et font de l'inclusion une réalité bien concrète.



- L'Association Enfants Soleil 01 avait un projet d'appartements en habitat inclusif.
- L'association a pris contact avec l'office public du logement « Dynacité » qui avait créé des logements inclusifs avec des personnes âgées.
- L'association et Dynacité sont devenus partenaires et ont signé un accord (convention).
- Dans la résidence Cap Soleil, des appartements sont occupés par 6 jeunes avec Trisomie 21.
- Les jeunes sont très contents et leurs parents animent des rencontres avec d'autres personnes de la résidence.

# Appartement Pédagogique de Dijon : L'expérience de Trisomie 21 Côte d'Or

Mélanie Millerand

[trisomie21.insertion@gmail.com](mailto:trisomie21.insertion@gmail.com)

Services Intégration professionnelle, Autonomie et Habitat - Trisomie 21 Côte d'Or (Dijon)



L'objectif du service Autonomie et Habitat créé par l'Association Trisomie 21 Côte d'Or est d'accompagner les personnes avec Trisomie 21 ou Déficience Intellectuelle dans la définition de leur projet d'habitat, en leur permettant d'expérimenter et d'acquérir des compétences pour réaliser un choix éclairé.

Pour cela, le service s'appuie sur l'autodétermination et le pouvoir d'agir des personnes par la multiplication des expériences et des apprentissages en s'adaptant à leur rythme.

Une phase en appartement pédagogique permet de réaliser les premiers apprentissages pour acquérir des compétences dans la gestion du quotidien avec des stages courts et répétés. Au début, sur un système de colocation puis en individuel.

Cela leur permet de faire un premier choix d'habitat. Il est essentiel que la personne puisse apprendre à identifier ses besoins et à solliciter une aide humaine et technique en conséquence. L'accompagnement proposé est réalisé en partenariat avec un Service d'Aide A Domicile (accompagnement dans le quotidien) et un Centre de Soins de Santé (hygiène corporelle et alimentaire, suivi santé).



A la fin de cette phase d'apprentissage, la personne doit exprimer un choix de logement : milieu ordinaire, Etablissements et Services Médico-Sociaux, la famille...



Les apprentissages se poursuivront lors de l'installation de la personne dans son logement. L'objectif étant à terme, si la personne le souhaite, d'assurer une simple veille et une coordination auprès des intervenants.



Depuis 2019, 12 personnes ont suivi des stages. Le service travaille avec les familles dans le cheminement de l'indépendance de leur enfant tout au long de ce parcours.



- L'association Trisomie21 Côte d'Or a créé un service : autonomie et habitat.
- Ce service aide les personnes avec Trisomie21 à savoir gérer leur quotidien.
- Il y a des stages courts pour apprendre l'hygiène du corps et de la nourriture.
- Après les stages, la personne dit ce qu'elle voudrait : vivre seul(e), en colocation ou.
- Depuis 3 ans, il y a 12 personnes qui ont suivi ces stages.

# Informations sur la Prestation de Compensation du Handicap (PCH)

Thierry Clément

[thierry.clement@ain.fr](mailto:thierry.clement@ain.fr)

Directeur adjoint au Conseil Départemental de l'Ain en charge de la solidarité

Monsieur Thierry Clément présentera la PCH et en particulier les nouvelles dispositions concernant l'aide humaine

## Formation en alternance

Delphine Curvat

[delphine.curvat@educagri.fr](mailto:delphine.curvat@educagri.fr)

Cap Sapver (Bourg en Bresse)

Le CFPPA des Sardières à Bourg en Bresse est un centre de formation qui propose des formations dans le domaine de l'agriculture, du paysage, de l'agro-alimentaire et des services. Les formations sont en majorité organisées par la voie de l'apprentissage et le centre est signataire de la charte H+.

Deux référentes handicap sont présentes, et cela permet, en lien avec l'équipe pédagogique, l'accueil en formation et l'accompagnement des personnes en situation de handicap ainsi que l'adaptation des parcours de formation.

En partenariat avec l'association Enfants Soleil 01, le centre de formation a accueilli des jeunes ayant une Trisomie 21 en CAP a SAPVER (services aux personnes et vente en espace rural) par la voie de l'apprentissage.

Les parcours de formation ont été adaptés en termes d'horaires, de contenu et une salariée de l'association Enfants Soleil 01 était présente sur les temps en formation pour accompagner les jeunes apprenants.

Pour les jeunes dont le niveau scolaire ne permettait pas de valider le diplôme, un livret de compétences a été établi.

Une majorité des apprentis sont restés salariés de leur lieu d'apprentissage et travaillent dans le milieu ordinaire.

Ces parcours de formation basés sur la confiance, l'échange, la prise en compte des besoins et des contre-indications sont une réussite et source de progrès pour tous : formateurs, employeurs et apprenants.



- Le CFPPA des Sardières à Bourg en Bresse est un centre de formations qui accueille des jeunes avec trisomie parmi les autres.
- La formation qui leur est proposée est le service aux personnes.
- Un livret de compétences est établi, si avoir le diplôme est trop difficile pour le jeune.
- La plupart des apprentis sont restés sur le lieu d'apprentissage et travaillent en milieu ordinaire.

## Dispositif emploi accompagné

**Caroline Lassauce**

[Caroline.lassauce@orsacinsertion.fr](mailto:Caroline.lassauce@orsacinsertion.fr)

ORSAC Insertion (Bourg en Bresse)

Le dispositif Emploi Accompagné est un service de soutien individualisé en emploi destiné aux personnes confrontées à divers handicaps, ayant une RQTH et souhaitant s'insérer durablement en Milieu Ordinaire.

Un diagnostic préalable est établi pour donner suite à l'orientation du prescripteur (MDPH, Cap emploi...).

Cette orientation est validée (ou pas) et la personne s'engage. Puis l'accompagnement se déroule ainsi :

- Evaluation des potentialités de la personne, prise en compte des répercussions du handicap sur les dimensions professionnelles et sociales.
- Mises en situations professionnelles (stages...)
- Recherche d'un poste adapté au candidat dans une entreprise ou une collectivité.
- Suivi et soutien dans l'emploi, le job coach est en lien direct avec l'employeur, il le sensibilise au handicap, il fait l'interface entre l'employeur et le salarié.
- Former la personne si besoin.
- Maintien durable dans l'emploi.



- Une personne avec handicap qui veut travailler en milieu ordinaire doit obtenir une orientation RQTH.
- La MDPH donne l'orientation.
- Ensuite on cherche un poste adapté pour le travailleur.
- Il doit y avoir un suivi de la personne dans son emploi en liaison avec l'employeur.

## Intervention de Nathalie Crisafulli et Sylvie Tramb lai

Elles sont responsables de service où travaille Victor Arban, jeune homme de 27 ans avec Trisomie 21, au restaurant professionnel self-service du personnel au CPA (Centre Psychothérapeutique de l'Ain à Bourg en Bresse).

Victor travaille là depuis 11 ans, date de son entrée en contrat d'apprentissage en alternance avec le Centre de formation des Sardières. Au début, ce fut une découverte mutuelle, qui s'est faite pas à pas, Victor découvrant les tâches, les collègues découvrant la trisomie. Pour donner suite à un travail de collaboration des équipes,

Victor est devenu un collègue de travail bien intégré à l'équipe et aussi au personnel du CPA qui vient ici prendre le déjeuner. Il est bienveillant vis-à-vis des-uns et des-autres. Il a tissé des liens au fil des ans. Il dit souvent qu'il est ici dans sa « famille d'accueil ».

Il connaît son travail par cœur : tri des déchets à la restitution des plateaux, plonge, ménage...

Il a évolué de façon positive : auparavant il acceptait mal les remarques lorsqu'il y avait un changement quelconque, maintenant il accepte bien d'entendre ce qu'il doit améliorer. Il prend aussi des initiatives.

Il tourne les choses de façon positive, il apaise l'équipe, il ne constitue pas une charge, c'est un « vrai » collègue de travail.



- Victor Arban a 27 ans.
- Il a eu à 16 ans un contrat d'apprentissage en alternance.
- Cela a eu lieu au self-service du personnel du Centre Psychothérapeutique de l'Ain à Bourg en Bresse.
- Il y travaille maintenant, il est bien intégré.
- C'est un vrai collègue de travail et il apaise même l'équipe.

## Travail en milieu ordinaire

Samia BRAZI

[dgs@ville-montluel.fr](mailto:dgs@ville-montluel.fr)

Directrice Générale des Services, Mairie de Montluel (01)

Voici quelles sont pour moi les conditions de réussite de l'inclusion d'un (e) employé (e) avec Trisomie 21 :

- Se documenter, se renseigner, apprendre à connaître la Trisomie 21.
- Trouver les aménagements de poste correspondant.
- Prévoir un temps plus long pour l'apprentissage des tâches.
- Considérer l'impact des éléments extérieurs pour la capacité à progresser.
- Prévoir des paliers de consolidation, se donner un objectif et quand l'employé est autonome au premier palier, passer au second, etc...
- Que l'équipe des collègues ait une attitude bienveillante.
- Et ainsi de très gros progrès ont été faits par Joël pour travailler le mercredi à la bibliothèque de Montluel, c'est une inclusion réussie, il est un employé comme les autres.



- L'équipe de la mairie de Montluel met en place les conditions de réussite de l'inclusion.
- Il faut tenir compte des éléments extérieurs pour les apprentissages.
- Il faut prévoir des paliers de consolidation en fonction de l'objectif.
- Il faut une attitude bienveillante des collègues.

## Témoignages

Ludovic Jarnet, chef de service adjoint  
et de Muriel Bernard, sa collègue responsable de la restauration  
SDIS (Service Départemental d'Incendie et de Secours de l'Ain)  
Restaurant collectif de Bourg en Bresse

Depuis le contrat d'apprentissage qu'il y a effectué il y a 8 ans, Maxime a un CDI à temps partiel (25H) au self-service des pompiers. Ceux-ci sont ici à tour de rôle pour des stages de formation, des permanences... Il y a donc un service de restauration pour le repas de midi. Avec Muriel Bernard, sa responsable, Maxime prépare la salle du self et range de la vaisselle. Ensuite il lave les plaques amenées par le traiteur, distribue le pain et participe activement au service. Puis c'est le temps du repas partagé avec tous. Ensuite vient le débarrassage des plateaux, le tri des déchets, jusqu'au rangement de la vaisselle propre. Il a ensuite un petit temps de travail administratif de portage de courrier et autres. Il effectue les tâches qui lui sont confiées avec application. Il est perçu dans l'équipe comme la « mascotte » du service, détendant l'atmosphère par sa décontraction vis-à-vis de certaines conventions « militaires » de la hiérarchie. Son fort caractère l'amène parfois à bouder, ce qui se règle par une discussion apaisée avec sa responsable ou le chef de service adjoint. Maxime n'aime pas être dérangé quand il se concentre sur son travail et il n'apprécie pas non plus les changements. Mais s'il est bien accompagné dans ces moments, ça va tout seul ! Sa responsable l'apprécie et lui fait confiance. Ce type d'emploi est transférable dans d'autres départements...



- Témoignage du contrat d'apprentissage de Maxime en CDI à temps partiel (25H).
- Maxime travaille dans le self-service des pompiers à Bourg en Bresse.
- Maxime effectue des tâches diverses.
- Maxime est la « mascotte » du service.