



Nouvelles du Chromosome 21

Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21

Université Paris 7 Denis Diderot, 2, place Jussieu, case 7088, 75251 PARIS Cedex 05
Tél : 01 44 27 83 41, Fax : 01 44 27 83 38, Email : afrt@paris7.jussieu.fr
Web site : <http://www.univ-paris7.fr/AFRT/>

N°15-Juillet 2006

Editorial

Cher ami, cher lecteur,

Cette année 2006 a été très riche pour votre association même si les « Nouvelles du chromosome 21 » n'ont pas paru depuis plusieurs mois.

Comme vous le savez, nous avons pu organiser dans des conditions difficiles dues à la crise du CPE, la journée du 21 mars 2006 à la mairie du 5^{ème} à Paris et ce pour la première fois dans le cadre de la Journée Mondiale du Syndrome de Down dont nous avons fortement contribué au choix de la date puisque nous avons déjà choisi cette date symbole le 21 mars 2005.

Vous trouverez ci-joint quelques contributions à cette journée qui nous voulons l'espérer pourront contribuer à des échanges fructueux entre nous et les professionnels concernés par la trisomie 21.

Nous voulons aussi rendre aussi hommage à Jacques Costils, notre très actif trésorier qui a su, dans sa commune de Montigny le Bretonneux, organiser les 18 et 19 mars 2006 diverses manifestations sur le thème « A la recherche du 21/03 » avec exposition de dessins et peintures, soirée théâtre et concert réalisés par des personnes « handicapées ».

Par ailleurs, comme nous vous l'avions fait savoir, le congrès mondial du syndrome de Down se tient fin Août 2006 à Vancouver et à cette occasion de nombreuses communications seront données et les bureaux des associations européennes et mondiales tiendront leurs réunions. Nous ne manquerons pas de vous rendre compte très vite de tout cela.

Enfin, il est vraisemblable que l'AFRT en association avec FAIT 21 organisera le 21 mars 2007, pour les associations européennes, la journée Mondiale du syndrome de Down. Les modalités sous forme d'un, deux ou trois jours ne sont pas tout à fait arrêtées mais nous comptons sur vous tous pour vos aides soit sous forme d'idées de subventions et/ou de suggestions. Merci d'avance.

Par ailleurs l'AFRT a absolument besoin de personnes qui s'investissent dans la rédaction des « Nouvelles », dans la mise à jour du site web et dans la recherche de subventions. Nous avons plein de choses à vous communiquer mais nous manquons de personnes pour nous aider. Merci d'avance

J. LONDON

Compte rendu de la journée du 21 mars 2006



Première journée mondiale du Syndrome de Down

« Comment appréhender et tenter de soigner le handicap mental ? »

La journée du 21 mars 2006 s'est déroulée en quatre parties, la réunion a pu se tenir même si de nombreux participants ont dû soit annuler leur venue soit partir plus tôt que prévu en raison des manifestations sur le CPE.

Lors de la première partie dont le thème était « Actions et engagements des associations et des Pouvoirs Publics », nous avons eu la chance d'évouter une présentation exhaustive de M. P. Gohet, délégué interministériel aux personnes handicapées, ainsi que celle de M. PF. Gachet, Représentant du Ministre de l'Education Nationale. Que ces personnes trouvent ici tous nos remerciements au nom des associations organisatrices et des participants. Des échanges avec la salle furent très fructueux et ont permis aux diverses associations présentes de poser des questions de première importance mais aussi d'apprendre qu'une ligne est en permanence ouverte avec les différents ministères concernés pour pouvoir continuer ces échanges et suggérer des propositions concrètes. Lors de cette première partie plusieurs associations ont fait part de ce qu'elles font concrètement sur le terrain en particulier Enfants Soleil 01, Fondation Jérôme Lejeune, GEIST21 Paris, Grandir à l'Ecole, Reflet 21, TEAM etc. D'autres n'ont pu nous rejoindre (ADAPEI Tarn, ARIST) mais ont envoyé des documents qui malheureusement sont arrivés trop tard, nous les remercions ici pour la confiance qu'ils nous ont accordée (nous ferons mieux la prochaine fois...). Nous donnons ci dessous les textes de deux des interventions.

Lors de la seconde partie dont le thème était « la présomption de capacité, les professionnels au secours des parents », nous proposons à votre lecture les textes de nos trois intervenant : le Dr. Wettstein-Badour, Mme M. Cuilleret, le Dr. D. Rösch.

Lors de la troisième partie dont le thème était: « Il faut continuer la recherche obstinément jusqu'au résultat », nous proposons à votre lecture trois textes et malheureusement nous n'avons pas pu avoir celui si intéressant du Dr. M. Zilbovicius qui nous a parlé de l'apport de l'imagerie cérébrale dans des déficits tels que l'autisme.

Lors de la quatrième partie, nous avons eu la chance d'accueillir en avant-propos du magnifique concert donné par Julien REZAK, Agnès SAULET qui, avec son talent a su nous faire un moment oublier son handicap « la trisomie 21 ». Nous remercions ici ses professeurs et parents. Merci à Julien REZAK qui nous a fait découvrir son immense talent et que nous réinviterons sûrement pour notre enchantement.



Intervention des Papillons Blancs de Paris – APEI 75 « Engagements pour la scolarité des enfants handicapés »

**Monsieur le délégué interministériel aux personnes handicapées,
Mesdames, Messieurs,**

Permettez moi tout d'abord au nom de l'association Les Papillons Blancs de Paris-APEI 75 de vous remercier de cette invitation à votre tribune et nous permettre de dire quelques mots sur nos engagements qui viennent concourir :

- aux cotés de l'engagement dans la Recherche sur le handicap de votre Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21
- et avec ce même idéal, à une meilleure prise en charge du handicap mental en général ;

D'une façon synthétique, l'APEI 75, Association parisienne de parents et amis de personnes handicapées mentales s'attache depuis 1949 avec ses 15 sections d'arrondissement :

- **A défendre la cause des personnes handicapées mentales, de tous âges et de toute nature de handicap**
- **A grouper et solidariser les familles et les associations concernées par les handicaps**
- **A porter, partout où cela est nécessaire, la parole de ces personnes handicapées mentales et de leurs familles**
- **A agir pour développer ou soutenir des solutions de prises en charge des personnes, des établissements médico-sociaux, mais aussi et c'est le plus remarquable sur Paris à la fois des établissements de dépistage précoce des handicaps et des établissements d'enseignement : nouveaux dispositifs adaptés, véritables novations de la loi du 11/02/2005**
- **A progresser pas à pas pour assurer à ces personnes plus âgées un avenir digne, permettant ainsi de répondre à la lancinante question (« et après nous ») de leurs parents.**

Je souhaiterais par mon intervention, souligner plus particulièrement notre engagement dans la scolarité des enfants handicapés et je voudrais signaler 2 actions pour la matérialiser concrètement auprès des familles parisiennes :

1) **La création d'un CAMSP** : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce de Paris-Nord , piloté et géré par notre association ; c'est un véritable dispositif « préparateur » à l'école.

2) **Une école parisienne : LA FOURMI** que nous soutenons, qui est en fait régionale de par son rayonnement dans Paris et autour de Paris.

- 1) **Première action**: le CAMSP Paris Nord, qui réunit, sur un plateau technique sous la responsabilité d'une directrice, une vingtaine de praticiens (pédopsychiatres, orthophonistes, psychomotriciens, kinésithérapeutes, éducateurs, assistantes sociales...) dont la mission concertée est le dépistage et par la suite si nécessaire, l'intervention individualisée et spécifique pour les enfants qu'ils accueillent lors des visites, accompagnés de leurs parents, grands-parents...

Au total, cette structure peut accueillir de cette manière une file active de 190 enfants présentant un handicap ou des troubles signalés.

Notre action associative pour l'enfance s'est investie dans le lancement de ce CAMSP et dans la réflexion de l'apport associatif par différence aux CAMSP qui dépendent habituellement d'un hôpital : **Les missions médicales et sociales** de cet établissement unique par sa fonction « familiale » dans Paris sont complétés par la participation associative qui se manifeste par les engagements suivants :

- tout d'abord l'optimisation des parcours des enfants présentant un handicap, en direction du partenaire scolaire notamment : il devient comme je l'ai dit, un vrai « préparateur » à l'école
- ensuite la capitalisation des savoir-faire autour du handicap ; ce CAMSP est un véritable observatoire pour nous les familles, sur la tranche d'âge de la naissance à 6_7 ans.

Cette orientation prendra une forme plus accentuée dans le pilotage de cet établissement à l'avenir.

- 2) **Deuxième action** : notre soutien à l'école LA FOURMI, 1^{er} établissement privé d'enseignement d'intérêt général en France ;

Nous avons soutenu auprès de l'Académie de Paris pour sa mise sous contrat ce dossier exemplaire d'association parisienne en charge de l'enseignement des enfants ayant des troubles importants des apprentissages, avec d'autres associations investies dans les problèmes de scolarisation des enfants handicapés (Autisme France, Unafam, Grandir à l'école,...). Les Papillons Blancs de Paris ont apporté

leur reconnaissance à l'école LA FOURMI qui représente, après 10 années d'expérience pédagogique, et avant l'heure un modèle de « dispositif adapté » ou bien « établissement de référence » au sens de la nouvelle loi du 11 février 2005.

LA FOURMI combat l'illettrisme des enfants handicapés en prenant en charge aujourd'hui la scolarisation de 32 enfants ayant des troubles d'apprentissage âgés de 5 à 18 ans avec 5 enseignants chevronnés en rapport étroit avec les thérapeutes, étant entendu que la prise en charge médicale ou médico-sociale est effectuée à l'extérieur (que ce soit par hôpital de jour, IME, CAMPS etc...). Le ministre de l'Education Nationale, Gilles de Robien et le Ministre délégué aux personnes handicapées, Philippe Bas ainsi que le Recteur de Paris, Maurice Quenet qui y est favorable, sont saisis directement de cette demande d'Accord-cadre et les familles parisiennes sont en attente de leur décision de financement partiel des contrats de ces 5 enseignants.

Comme vous venez de l'entendre, ces deux établissements réunissent des professionnels qui n'ont d'autres visées que la progression des enfants vers une autonomie précoce et nous vous invitons à venir les visiter.

3) Ces deux exemples concrets sont le reflet d'un engagement plus large aux côtés de notre union de l'UNAPEI ; **voici quelques points forts dans lesquels nous devons nous investir davantage encore et nous souhaitons :**

- que les assistants d'éducation et auxiliaires de vie scolaire soient reconnus comme de vrais professionnels et donc engagés comme tels avec de l'expérience et un statut non précaire ;
- qu'une formation de tous les personnels, y compris les directeurs d'école, médecins, infirmiers soit réalisée par les responsables associatifs eux-mêmes, formation qui s'élargira à toute personne ayant des relations de près ou de loin avec les élèves handicapés accueillis dans l'école ;
- Une véritable affectation des lignes budgétaires ministérielles qui soient fléchées vers la scolarité des enfants en situation de handicap (dispositifs adaptés de scolarisation,...) et les solutions de transport adéquates.

En conclusion, nous réitérons notre attachement à la diversité des modes de scolarisation :

- en milieu ordinaire public, privé sous contrat ou en dispositif adapté même hors contrat ;
- **sous forme de passerelle, en établissement médico-social ou en hôpital de jour en convention avec des écoles qui intègrent ces élèves de manière individuelle ou collective.**
- **Sans oublier l'implication des parents, avec le souci que ces formes choisies permettent l'optimisation d'un parcours scolaire intelligent pour ces élèves et de leur avenir professionnel et contributif à la société.**

En conclusion, je souhaiterais dire avec force les mots suivants :

- **Dès le plus jeune âge, votre enfant aura besoin d'une attention plus particulière que les autres.** Possédant des troubles de la communication, de mémorisation ou de conceptualisation, **le prendre en charge le plus tôt possible sera d'autant plus bénéfique pour son avenir** : Les Papillons Blancs de Paris peuvent vous donner leur regard familial sur ce qu'il faut faire et vous faire part de leur expérience.
- **Les parents confrontés quotidiennement à la « différence » développent des savoirs et notre ambition est de redonner aux parents une position stratégique en les éclairant des pratiques institutionnelles, professionnelles et parentales à l'œuvre dans le cadre de l'intégration scolaire ; c'est l'engagement des Papillons Blancs de Paris**
- **Maintenant, il est un engagement que les parents doivent eux-mêmes tenir : S'informer sur leurs droits et des possibilités de rééducation précoces à leur porté pour leurs enfants et bien sûr s'inscrire dans la loi en demandant l'école pour eux.**
Les Papillons Blancs de Paris, qui s'associent, je crois aux vœux de tous les représentants des institutions, sont là pour les y aider concrètement.

Je vous remercie.

Francois Pando-Lemeunier

Contacts :

- **Les papillons Blancs de Paris APEI 75** : 44 rue Blanche - 75009 Paris (M° Blanche ou Liège) Tel : 01 42 80 44 43 www.apei75.org mél : apei75@wanadoo.fr
- **CAMSP Papillons Blancs Paris Nord**: 24, rue Marx Dormoy - 75018 Paris (M° Chapelle) Tel : 01 55 26 96 50 mél : mcfaraut.camsp18@free.fr
- **Ecole LA FOURMI, adresse courrier** : 129, rue de la Santé - 75013 Paris - Fax 01 42 28 14 24
Représentant des parents d'élèves : tel : 06 11 702 703 mél : francois.plemeunier@laposte.net
Etablissement scolaire : 185, rue du Château des rentiers - 75013 Paris (M° Nationale, près place d'Italie)

Contribution de Jean Max de Lamare Président de l'URAPEI Ile de France

Je remercie votre présidente, Madame London, de m'avoir invité à ce colloque, que j'ai trouvé très intéressant. Intervenant en dernier, je voudrais d'abord vous faire part de quelques réflexions que je me suis fait en vous entendant. Je vous ferai part ensuite de nos principales préoccupations, tant à l'URAPEI Ile de France qu'à l'UNAPEI dont je suis administrateur.

Tout d'abord, ce que j'ai entendu aujourd'hui, a renforcé ma conviction de l'importance et de la nécessité de l'engagement associatif des parents d'enfants handicapés. Si la société s'ouvre davantage, si les politiques font des efforts pour qu'il soit répondu à nos besoins, il y a toujours des combats à mener pour que nos enfants aient la place qui leur convient. S'unir pour défendre cette cause est une nécessité. Ceci dit, il y a place pour plusieurs types d'associations qui ne devraient pas s'exclure mutuellement, mais au contraire être complémentaires. L'UNAPEI quant à elle, choisit de rassembler autant que possible tous les parents de personnes handicapées mentales quel que soit l'âge de ces derniers et la nature de leur handicap. Elle englobe aussi depuis peu les personnes handicapées intellectuelles elles-mêmes.

L'action que mène une association comme la vôtre, spécialisée sur une population particulière (les enfants trisomiques) et un mode d'action (la recherche) est extrêmement utile car les connaissances qui pourront être ainsi acquises vont permettre d'affiner les pratiques thérapeutiques et éducatives pour cette population.

Le projet associatif global, sur le quel l'UNAPEI travaille actuellement, donne toutes leurs places aux liens qu'elle souhaite développer avec les associations spécialisées. Celles-ci sont d'ailleurs de plus en plus nombreuses au fur à mesure que la recherche permet de progresser dans la détermination de l'origine des handicaps.

C'est une bonne chose, mais l'approche généraliste de l'UNAPEI est également indispensable. D'une part, il y a des principes généraux à défendre et les pouvoirs publics ne peuvent avoir une multiplicité d'interlocuteurs. D'autre part, même si l'accent est mis à juste titre aujourd'hui sur le projet individuel (le projet de vie), la mise en place de dispositifs collectifs reste une nécessité et il est généralement admis qu'une certaine diversité des personnes accueillies est préférable à l'uniformité.

L'affirmation des droits et surtout des réalisations concrètes est le résultat de la ténacité des associations et tout particulièrement de l'UNAPEI pour ce qui concerne le handicap mental.

Ceci dit, l'UNAPEI est une vieille maison puisqu'elle a 45 ans et elle a les qualités et les défauts de son âge: l'expérience mais aussi une certaine difficulté à s'adapter à l'évolution que connaît notre société dans tous les domaines. Alors l'UNAPEI donne parfois une image d'elle un peu rétrograde. Cela est en particulier le cas, lorsque l'on aborde le thème de l'intégration scolaire qui a été au centre de plusieurs interventions de la matinée.

Mais il faut comprendre que l'UNAPEI a dû, pendant un grand nombre d'années, faire face au rejet des enfants handicapés du champ de l'Education Nationale et qu'en créant des établissements

spécialisés, les IME sous différentes variantes, elle a permis une prise en charge éducative de ces enfants.

Pour que les choses changent réellement, il ne suffit pas seulement de décisions politiques. Par exemple, pour recruter un AVS, ou créer un CLIS ou un UPI, il faut un travail en profondeur au sein du corps enseignant qui conduit celui-ci d'abord à renoncer aux idées toutes faites sur le handicap mental, à croire au développement possible des capacités de ces enfants, et à accepter de se former pour acquérir et maîtriser les compétences pédagogiques nécessaires pour enseigner à ces enfants « différents » ; il faut enfin accepter le partenariat avec d'autres professions, notamment celles qui relèvent du secteur médico-social: orthophonistes, psychomotriciens, éducateurs spécialisés.

Il faut aussi parvenir à faire sauter les barrières entre éducation ordinaire et éducation spécialisée. L'URAPEI Ile de France a entrepris, avec l'APAJH, une enquête auprès des IME gérés par leurs associations sur les modes de coopération existant actuellement entre ces établissements et les écoles ou collèges ainsi que sur leurs souhaits pour l'avenir. Cette enquête permettra de faire un état des lieux et au-delà elle contribuera à la recherche de moyens pour progresser.

Il ne faut pas se faire d'illusion, cela prendra du temps car on ne pourra progresser réellement que si les partenaires sont intimement convaincus de la validité des démarches, et pour convaincre, il faudra en particulier rassembler le plus possible de témoignages et d'expériences positives sans omettre d'ailleurs d'analyser aussi les échecs et d'en tirer les leçons. C'est dans cette direction que nous nous proposons de travailler ces prochaines années.

Si la scolarisation des enfants handicapés mentaux est l'une de nos grandes préoccupations aujourd'hui, il en existe évidemment d'autres que je n'ai pas le temps de détailler. Je citerai seulement celles qui concernent le travail protégé. Il ne faut pas se faire d'illusions dans le contexte économique actuel, le travail protégé reste la solution privilégiée pour offrir aux adultes handicapés mentaux et pour ceux qui le peuvent, un moyen de se situer dans la société au niveau des travailleurs ordinaires et donc de se valoriser à leurs propres yeux.

Le travail protégé doit lui aussi évoluer et nous connaissons les critiques qui peuvent lui être faites notamment aux CAT (devenus ESAT). Mais aujourd'hui, il faut bien se rendre compte que ces CAT sont menacés parce qu'ils coûtent cher et parce qu'ils constituent une anomalie en Europe ; il faut donc les défendre tout en les faisant évoluer vers plus d'ouverture chaque fois que c'est possible. C'est donc aujourd'hui pour l'UNAPEI et l'URAPEI Ile de France, une préoccupation essentielle.

Vous le voyez, pour l'UNAPEI et donc pour les parents et pour les professionnels qui sont leurs collaborateurs indispensables, le combat pour que nos enfants aient leur place dans la société est loin d'être terminé et je vous engage à militer plus que jamais à nos côtés pour la cause que nous défendons.

Jean Max de Lamarre

Contribution du Dr Ghislaine WETTSTEIN-BADOUR DE LA PAROLE A LA LECTURE : DONNER TOUTES LEURS CHANCES A VOS ENFANTS

La synthèse des travaux dont nous disposons aujourd'hui dans le domaine des neurosciences permet de comprendre comment le cerveau apprend à parler, à lire et à écrire. (*1)

Il est indispensable de prendre en compte ces connaissances pour fournir aux enfants les éléments qui facilitent ces apprentissages. En effet, si l'on apporte au cerveau ce dont il a besoin pour accomplir son travail, la tâche lui sera plus aisée que si les procédés pédagogiques perturbent son fonctionnement.

La maîtrise du langage, oral puis écrit, fait partie des apprentissages les plus complexes auxquels l'homme soit confronté.

Dans l'histoire de l'humanité comme dans celle de chaque individu, l'oral précède toujours l'écrit. Il a fallu 30.000 ans pour passer de la pratique du dessin à la découverte de l'écriture. Pourquoi un délai aussi long sépare-t-il ces activités graphiques qui sont souvent considérées comme liées l'une à l'autre ? La réponse est simple : les mots et les dessins n'ont pas de points communs. R.W.SPERRY, qui reçut le prix Nobel en 1981, nous a appris que l'écrit, constitué de symboles graphiques représentatifs de sons est traité par l'hémisphère gauche par une succession de mécanismes d'analyse et de synthèse qui partent toujours du plus simple pour aboutir au plus complexe alors que le dessin, représentation plus ou moins symbolique de l'environnement, est pris en charge de manière analogique par l'hémisphère droit. La connaissance de ce point fondamental, les résultats des recherches, en particulier dans ces vingt dernières années, ainsi que le développement des moyens d'investigation du cerveau, permettent de mettre en évidence suffisamment d'éléments pour en déduire quel doit être le cahier des charges d'une bonne pédagogie dans l'apprentissage de la parole, de la lecture et de l'écriture.

La reproduction de la parole nécessite que l'enfant soit capable d'isoler tous les sons qui composent sa langue (les phonèmes dans les langues alphabétiques). Si les voyelles correspondent à des phonèmes simples, il n'en est pas de même des consonnes qui représentent souvent des sons phonologiquement très proches et difficiles à discriminer. C'est le cas du « b » et du « d », du « f » et du « v », du « ch », du « s » et du « z », etc. La discrimination des sons débute à la naissance et se poursuit pendant les premières années de la vie mais 40 % des enfants de 5 ans ne parviennent pas à différencier correctement les phonèmes. Pour ceux qui, comme les trisomiques, sont porteurs d'anomalies génétiques entraînant fréquemment des modifications de l'anatomie bucco-faciale et une altération, plus ou moins importante, des fonctions cognitives, il existe un risque accru de difficultés dans ces apprentissages. Si les interventions de rééducateurs spécialisés sont indispensables, les parents ont également un rôle essentiel à jouer pour faciliter, grâce à des exercices simples, l'apprentissage de la parole et en corriger les erreurs chez leurs enfants.(*2)

Il en est de même pour le passage à l'écrit.

Pour accéder au sens de l'écrit, l'hémisphère gauche doit partir des phonèmes et apprendre à quels graphèmes ils correspondent. Les graphèmes sont ensuite combinés entre eux jusqu'à ce que le cerveau trouve dans sa mémoire à quel assemblage connu ces signes correspondent. Ce que nous savons aujourd'hui des caractéristiques de la vision rétinienne pour la perception des détails, des saccades oculaires qui permettent à l'œil d'explorer la ligne graphique et du mode de traitement de l'information dans les aires du langage, apporte clairement la preuve que plus la méthode d'apprentissage de la lecture et de l'écriture est proche des exigences du fonctionnement cérébral, plus elle a de chances de limiter les erreurs. C'est le cas des pédagogies strictement alphabétiques qui partent de l'étude des graphèmes pour les assembler entre eux afin de former des mots et non de celles qui

effectuent la démarche inverse qui consiste à découvrir les équivalences entre graphèmes et phonèmes à partir des mots.

Si la reconnaissance des phonèmes est difficile, celle des graphèmes ne l'est pas moins. Elle nécessite, en effet, de savoir percevoir les différences de forme et d'orientation dans l'espace de signes souvent graphiquement proches les uns des autres (par exemple : b/d/p/q, n/m, n/u).

Plus l'enfant est en difficulté, plus l'apprentissage devra lui faciliter la compréhension et la mémorisation du lien qui unit les phonèmes aux graphèmes. Pour y parvenir, la pédagogie doit inclure des exercices destinés à développer les principales fonctions qui jouent un rôle important dans la maîtrise de l'écrit : la capacité d'écoute et de reproduction des sons, la discrimination des phonèmes, l'acquisition d'un bon repérage spatial qui passe par la prise de conscience de la position du corps dans l'espace et la perception de la situation d'un objet, puis d'un signe graphique en deux dimensions, la reproduction des éléments graphiques constitutifs des lettres, l'apprentissage de la forme des graphismes et de leur correspondance sonore par des techniques qui facilitent leur mise en mémoire (par exemple, utilisation de lettres mobiles et rugueuses, forme de la lettre exécutée avec le doigt dans l'espace). Ces pratiques pédagogiques, nécessaires pour tous les enfants le sont bien davantage encore chez ceux qui présentent des altérations de leurs fonctions sensori-motrices et cognitives. La compréhension du texte nécessite également la mise en œuvre d'opérations complexes qui portent à la fois sur la fixation de l'attention, les connaissances en vocabulaire, les capacités d'abstraction, d'analyse, de synthèse, de mémorisation immédiate et différée. L'écriture demande, quant à elle, de savoir également maîtriser la motricité fine de la main. (*3)

L'accès au sens de l'écrit met donc en œuvre des opérations d'une grande complexité. Il existe, malheureusement, des handicaps qui ne permettent pas d'y parvenir mais l'expérience prouve que des sujets dont le niveau intellectuel situé aux alentours (ou au-dessus) de 65 aux échelles de WECHSLER ont pu apprendre à lire et à comprendre le sens de ce qu'ils lisaient dans un texte à contenu concret. Ceci a été obtenu au prix d'un travail prolongé qui s'est étalé sur une durée moyenne de trois ou quatre ans. Pour être efficace, cet apprentissage doit être présenté sous forme de périodes de travail courtes mais réalisées de manière journalière. De plus, tout acquis ne sera durable que s'il est régulièrement entretenu. Quand à ceux qui ne parviendront pas à lire, il est cependant possible, grâce aux exercices indiqués ci-dessus de faciliter leur développement psychomoteur, ce qui est toujours un élément positif pour leur évolution.

Qui mieux que ses parents peut apporter cette aide essentielle à l'enfant ? Quelque soit la compétence et le dévouement des divers rééducateurs qui le prennent en charge, l'apport journalier de la stimulation familiale est un facteur essentiel pour son développement. Il n'est pas rare qu'après plusieurs années d'efforts on constate une élévation de 5 à 10 points de quotient intellectuel. Si ce résultat n'est pas constant, le fait qu'il ait pu être obtenu chez certains enfants ne doit-il pas être un encouragement majeur pour entreprendre ce travail et leur donner ainsi toutes leurs chances de progresser ?

Du même auteur :

(*1) Apport des neurosciences et pédagogie du langage écrit (décembre 2005).

Brochure diffusée par FRANSYA (02 43 84 55 06) (fransya @ libertysurf.fr)

(*2) Bien parler, bien lire, bien écrire. Donnez toutes leurs chances à vos enfants.

Editions EYROLLES (novembre 2005).

(*3) Pour bien apprendre à lire et à écrire aux enfants, nouvelle

méthode alphabétique plurisensorielle (1995). Diffusé par FRANSYA.

CONTRIBUTION du Dr. DIDIER RÖSCH,
Médecin Psychiatre, Institut de Pédagogie Curative,
20 rue de Maisons 78400, Chatou

LE DEVELOPPEMENT SENSORIMOTEUR DE L'ENFANT HANDICAPE

Une très ancienne amitié me lie au professeur J. London. Aussi je me suis permis d'échanger avec elle, à partir de mon expérience de psychiatre d'externat médico-pédagogique, quelques points de vue sur l'aide que l'on pouvait apporter aux personnes porteuses de pathologies congénitales. Ce fut un honneur et un plaisir d'accepter son invitation à la rencontre d'aujourd'hui. J'avais cependant sous-estimé la difficulté de l'entreprise.

Une chose est de proposer des idées dans une conversation amicale, une autre de les mettre en forme pour un exposé. La qualité de l'accueil qui nous est fait, l'expérience et les responsabilités des personnes invitées, le niveau élevé des propos tenus ce matin m'impressionnent autant qu'ils me réjouissent.

L'accompagnement sensori-moteur de l'enfant « handicapé » soulève des questions complexes qu'il est difficile de résumer dans un bref exposé. Les éluder serait cependant, de mon point de vue, passer à côté de l'essentiel. Il est en effet des questions qui valent beaucoup plus que les réponses, c'est pourquoi, bien que je craigne, d'être encore insuffisamment préparé pour les présenter avec toute la clarté nécessaire, je vais tenter d'en approcher avec vous quelques unes. Pour nous mettre dans l'ambiance, je rappellerai un passage très énigmatique du grand poème épique de l'Inde (Mahabharata, livre 1, 132, 61-79 traduction de JM. Peterfalvi) :

« ... Une fois que les princes eurent été instruits dans toutes les sciences et dans les armes, Drona les rassembla pour voir comment ils tiraient »

... - prenez vite vos arcs, tous tant que vous êtes, leur dit-il, et visez la tête de ce vautour avec une flèche toute prête..

... Drona s'adressa en premier à Yudihsthira :

- Ajuste ta flèche, toi l'invincible, et lâche- là dès que je te dirai.
- Yudihsthira, stimulé par les paroles de son maître, saisit donc son arc en premier et visa le vautour. Dès qu'il eut bandé son arc, Drona dit au descendant des Kuru :
- Vois tu le vautour au sommet de cet arbre ?
- Je le vois répondit Yudihsthira à son précepteur.
- Une seconde après, Drona lui demanda encore :
- vois tu maintenant cet arbre, me vois- tu et vois-tu tes frères ?

Le fils de Kunti répondit à chaque fois :

- Oui, je vois ce grand arbre, je vois mes frères et je vois le vautour.
- Drona sembla déçu et lui ordonna de s'éloigner disant d'un air de reproche qu'il ne pourrait atteindre la cible. Il examina pareillement les autres disciples, mais tous déclarèrent qu'ils voyaient la même scène dans son ensemble et furent disqualifiés...

... Arjuna, stimulé par les paroles de son maître, courba son arc et se mit à viser le vautour.

Un instant après, Drona lui demanda :

- vois-tu le vautour qui se tient là, vois-tu l'arbre et me vois tu moi-même, Arjuna ?
- Je vois seulement le vautour, je ne vois ni l'arbre, ni vous-même, répondit le fils de Prata.
- L'instant suivant, le cœur en joie, le terrible Drona interrogea de nouveau le grand guerrier d'entre les Pandava :
- puisque tu vois ce vautour, dis moi encore autre chose de lui.
- Je ne vois pas le corps du vautour, dit Arjuna, je ne vois que sa tête.
- A ces mots, Drona, les poils dressés d'exultation, lui ordonna de lâcher la flèche.

QUESTION N°1 Comment lutter contre nos préjugés ?

Hommage aux travaux de Mme M. Cuilleret (M. Cuilleret-trisomie21 : aides et conseils-Masson , Paris 1992)

« Il est douloureux qu'il soit encore nécessaire (à propos d'enfants trisomiques) d'apporter l'affirmation de leur individualité et des exigences minimales qui en découlent. La reconnaissance de cette exigence minimale première commence juste à poindre. Elle est le résultat de longs efforts qui ont permis, à travers des luttes parfois passionnelles, de dépasser les fantasmes du passé et l'ignorance des temps.

Les personnes atteintes de trisomie 21 ont cristallisé autour de leurs problèmes un ensemble maximal d'idées reçues pour la plupart fausses...

...la connaissance détaillée des difficultés réelles auxquelles la personne est confrontée peut permettre à chacune des personnes concernées de trouver son équilibre et son épanouissement.

Pour cela il faut : connaissance, volonté, moyens. »

En 1992, date de la parution du livre, j'avais déjà depuis près de 20 ans été confronté par mon travail à la question de la déficience mentale. J'avais même été chargé d'enseigner la question à des étudiants en psychologie. J'avais la chance de travailler depuis 15 ans aux côtés d'une équipe médico-éducative d'une qualité exceptionnelle. Dans ce contexte, l'ouvrage de Mme Cuilleret fut pour moi une révélation : non seulement par les observations qu'elle rapportait et qui venaient confirmer et surtout enrichir ma propre expérience mais **davantage encore par la méthode de travail et de pensée qui sous-tendait son écrit.**

Pour la première fois, je lisais un texte qui m'aidait dans les efforts auxquels je me livrais pour essayer d'imaginer- sans pour cela m'identifier à lui-la représentation du monde qui était celle de tel ou tel enfant handicapé. Le livre faisait apparaître clairement tout l'intérêt que je pouvais trouver à rechercher la cohérence de cette représentation : celle de la personne handicapée elle-même et non pas celle que nous étions tentés de nous faire d'elle. Il donnait aussi des pistes pour se garder des préjugés et des attitudes projectives auxquelles, je le voyais bien, nous sommes sans cesse exposés dans nos rencontres avec des personnes porteuses de séquelles de pathologies congénitales ou néonatales. IL posait des repères et indiquait une direction.

Certes, ***rencontrer une personne handicapée est en premier lieu une affaire d'amour et de bon sens. C'est là ne l'oublions pas l'essentiel.***

Pourtant, pour affermir cette rencontre et surtout installer une aide efficace, nous devons nous efforcer de ***voir, en quelque sorte, la personne derrière la « pathologie »*** ou la « différence », le mot en définitif n'étant pas important ici : ce qui, pour cela est, à mes yeux, indispensable, en revanche, c'est de chercher à ***caractériser cette « maladie »***. Mieux nous la caractériserons, en effet, mieux nous parviendrons à rencontrer la personne au-delà d'une altérité radicale qui, malgré toute notre affection, semble parfois devoir nous éloigner d'elle irrémédiablement. Cela implique, entre autre, pour la trisomie 21 et les syndromes d'origine génétique, ***d'explorer le plus possible tout ce qui relie le génotype et le phénotype*** : l'immensité de notre ignorance dans ce domaine cesse de nous effrayer à partir du moment où nous prenons conscience que le moindre progrès dans cette direction devient immédiatement un point d'appui pour le travail de relation et d'éducation tels que les travaux de Mme Cuilleret permettent de l'envisager.

QUESTION N°2 Pathologie congénitale : différence ou maladie ?

« Suivant le niveau de développement d'une habilité, les moyens sensori-moteurs mis en route pour réaliser la tâche sont différents et l'on peut évaluer les conduites de l'enfant en se référant à l'adulte. Cette perspective prend toute son importance avec des enfants porteurs de déficits. Il faut non seulement situer les conduites, mais aussi analyser les moyens mis en œuvre » (André Bullinger).

Les travaux d'A. Bullinger sont redevables à J. Piaget pour leur rigueur de pensée, ils sont également fidèles au profond respect du sujet qui est le fondement même de l'enseignement du grand psychologue.

Comme Mme Cuilleret, il attire notre attention sur l'importance du tout premier développement psychomoteur et sur les contraintes qui lui sont imposées par certaines pathologies. Il a particulièrement étudié les déficits visuels. Sa méthode de travail est un modèle précieux pour la compréhension d'autres « handicaps ».

L'enfant aveugle, sourd, cérébelleux ou trisomique grandit en effet avec « son handicap » qui, pour lui, n'en est un que dans la mesure où il lui est plus difficile qu'à son frère ou son camarade de répondre aux exigences de l'environnement naturel et aux attentes de son entourage naturel. Confronté à ces exigences et à ces attentes, poussé par les forces mystérieuses qui conduisent les humains vers la marche debout, le langage et la pensée, il s'adapte de son mieux et par là même ***construit sa propre représentation du monde.***

Si l'on peut faire l'hypothèse que le développement psychomoteur de l'enfant handicapé est semblable à celui de l'enfant normal quant aux finalités qui l'animent, il en diffère toutefois-on peut le supposer- et de manière parfois spectaculaire, quant aux chemins (ou plutôt aux plans selon A. Bullinger) qu'il emprunte.

QUESTION N°3 Peut-on dissocier éducation de rééducation?

« On peut représenter ces différents plans de développement comme les pages d'un livre entrouvert et posé verticalement. Chaque page constitue un plan de développement. La cohérence existe entre chaque plan. Par contre, tenter de projeter un plan sur un autre n'a pas de sens, c'est comparer deux usages différents du monde. Faisant cette projection, on crée ***le handicap qui peut se définir comme l'écart entre le fonctionnement d'un individu et les représentations que le milieu s'est forgé à son propos*** » (A. Bullinger : le développement sensori-moteur de l'enfant et ses avatars; p171-172).

Cette réflexion qui me paraît profondément pertinente n'en est pas moins très déstabilisante. Elle remet en question nos certitudes quant aux éléments apparemment rationnels qui étayaient notre relation à la personne « handicapée ». Tout devient à la fois relatif et mouvant dans cette rencontre évolutive de deux visions du monde. ***Un peu comme lorsque l'apprenti skieur passe du chasse neige au dérapage skis parallèles ; il devient impossible d'aller plus vite et d'aborder de plus fortes pentes, mais attention aux fautes de carre !***

Action et observation interagissent dès lors sans cesse et parfois brutalement. Il devient très important ici de garder les pieds sur terre et de ne pas se payer de mots.

Malgré et parfois à cause de nos bonnes intentions notre relation avec la personne « handicapée » est le plus souvent très maladroite ; en cela elle induit des « surhandicaps » dans la mesure où chacune de nos inévitables maladresses est une blessure pour la personne « handicapée ». mais d'un autre côté, l'adaptation « spontanée » de la personne « handicapée » à son espace naturel et relationnel n'est, elle non plus, nullement exempte de maladresse. Nous patageons l'un et l'autre dans notre difficulté à nous rencontrer et à investir pleinement le moment que nous partageons afin de nous aider l'un l'autre.

Un exemple résumé de manière simplifiée :

Un travail kinési-thérapeutique répétitif, monotone, parfois douloureux est pourtant indispensable avec un enfant hémiparétique ; mais trouve aussi ses limites. Même dans les meilleures conditions, l'enfant finit par se lasser et les séances deviennent moins efficaces, une rééducation trop lourde et trop systématique peut aller jusqu'à induire des troubles du comportement voire un repli dans une position dépressive. Laisse à lui-même, en revanche, l'enfant va s'engager avec enthousiasme dans le mouvement et dans l'action. Toutefois, en raison de sa pathologie et de l'asymétrie physique qu'elle induit, il va mobiliser de façon privilégiée son côté sain, sous-utiliser son côté malade et aggraver par là même son déséquilibre, les rétractions du côté paralysé et les contractures du côté sain ; le handicap va s'aggraver et peut devenir dramatique à l'adolescence.

Une bonne collaboration sous supervision médicale entre la famille, le kinésithérapeute, l'éducateur et le psychomotricien est ici indispensable pour permettre à chacun de trouver sa place *et à l'enfant d'inventer le chemin qui va le conduire à son propre point d'équilibre* ; celui qui lui offre à chaque moment le maximum d'autonomie. C'est probablement, en même temps, celui qui assure le meilleur pronostic évolutif.

QUESTION N°4 Peut-on dissocier dans l'action : démarche diagnostique et thérapeutique?

« Ces variations brutales de l'état tonique et leurs conséquences sensorielles représentent probablement un des premiers matériaux pour l'activité psychique » (A. Bullinger, p 77).

Cette hypothèse, si nous la prenons au sérieux, nous incline à porter un regard nouveau sur l'accompagnement éducatif et rééducatif de l'enfant »handicapé ».

Il est évident, même pour un observateur peu averti que les « états toniques » d'un enfant porteur de trisomie 21 sont très différents de ceux d'un enfant « normal ». Ils sont associés à des difficultés motrices et sensorielles dont ils participent vraisemblablement pour une large part.

Bien souvent nous n'observons pas des anomalies sensorielles simples, de type déficitaire, mais des troubles beaucoup plus complexes habituellement regroupés dans la catégorie extensive des difficultés praxi-gnosiques.

En outre, j'ai pu observer qu'à côté des « déficits évidents, les enfants « handicapés » possèdent des « aptitudes » non pas seulement individuelles mais associées avec une certaine régularité à certaines pathologies. Ainsi chez les enfants atteints du syndrome de Williams-Beuren : ils sont tous capables, de répéter à sa hauteur exacte une note de piano entendue la veille ce qui leur facilite grandement l'apprentissage de la musique.

De même j'ai pu observer de manière empirique que les productions graphiques et picturales de personnes porteuses de trisomie 21 étaient soit immatures et stéréotypées soit beaucoup plus libres en apparence dégageant alors une impression d'harmonie profonde. Je pense à certaines compositions « abstraites » évoquant de superbes ambiances colorées. Lorsqu'on regarde ces productions qui semblent les plus originales, les plus personnelles, il est parfois bien difficile de dire où se trouve le haut et le bas du tableau alors que ceci est généralement évident, même pour un tableau non figuratif, s'il est peint par une personne « normale ». j'ai même pu voir des dessins figuratifs où les sujets situés à la périphérie s'inclinaient de part et d'autre comme dans des prises de vue photographiques réalisées avec un objectif »grand-angulaire ».

De façon tout à fait fortuite, j'ai également souvent observé chez les personnes porteuses de trisomie 21 une bonne aptitude au tir et un goût particulier pour les activités faisant appel à cette faculté : lancer de balles, fléchettes, basket-ball, pétanque, tir à l'arc. Bien sûr ces observations réalisées au jour le jour sur le terrain n'ont rien de systématique ni a fortiori de scientifique ; je me risque cependant à les livrer aujourd'hui à titre d'hypothèses car elles viennent illustrer opportunément mon propos.

Elles indiquent en effet un chemin qui, même s'il manque de nombreuses étapes, relie, à travers les troubles du tonus et ceux de l'occulo-motricité, *un génotype avec une représentation du monde* et les aptitudes ou les déficits qui en découlent.

Reportons nous à notre introduction exotique. Ce texte ancien évoque la possibilité d'acquérir- ou de retrouver en soi- une faculté de vision plus prophète que la vision habituelle lorsqu'il s'agit d'atteindre une cible.

Tout se passe comme si les personnes porteuses de trisomie 21 étaient amenées, dans leur effort pour se représenter l'espace, et compte tenu de leur conformation neurologique, à adopter la vision du tireur de l'épopée.

Si ces hypothèses pouvaient, ne serait ce qu'en partie, être vérifiées, le problème pédagogique et rééducatif serait alors de chercher *comment permettre de conquérir d'autres modes de vision ouvrant accès à un univers de représentations plus généralement partagé sans pour cela briser l'imaginaire dont le développement d'« aptitudes » spécifiques révèle la cohérence.*

Nous retrouvons ici, à un niveau plus complexe, la problématique de l'enfant hémiparétique dont le goût du mouvement risque d'aggraver la pathologie s'il n'est pas soutenu et accompagné par une équipe éducatrice et rééducatrice ayant une bonne connaissance de la pathologie.

Il faudrait bien sûr s'interroger aussi sur les autres sens et la manière dont la personne porteuse de trisomie 21 les utilise, en particulier l'audition et le toucher sur lesquelles Mme Cuilleret attire spécialement notre attention.

Nous mesurons alors combien le développement sensori-moteur des enfants « handicapés » est encore mal connu. Pourtant malgré notre ignorance, le seul fait de se remettre en question et de ne pas transposer tels quels les schémas de développement que nous projetons sur les enfants « normaux » permet d'installer d'autres possibilités de rencontre et d'enrichir peu à peu les perspectives d'éducation et de rééducation.

QUESTION N°5 Peut-on intégrer sans soigner ? Rééducation spontanée, rééducation normative : processus d'intégration.

Il est souvent utile de rappeler que l'enfant d'homme, handicapé ou non, est soumis pour le meilleur et pour le pire aux puissantes influences des habitudes familiales, du contexte éducatif, de l'environnement culturel au sens large. Tout ceci va surdéterminer son activité, son développement sensori-moteur, son évolution psycho-affective et cognitive. Mais il va, parce qu'il est enfant d'homme, exprimer dans ses actes, ici encore pour le meilleur et pour le pire, tout à la fois son désir de répondre aux attentes de son entourage et sa volonté d'affirmer sa singularité. Ce paradoxe qui fonde l'humanité rend compte du fait que pour une même pathologie congénitale, et dans des contextes familiaux éducatifs et culturels très semblables, l'enfant pourra s'orienter vers des attitudes et des comportements très différents, voire radicalement opposés.

Caractériser un « comportement » peut certes représenter un intérêt pour une recherche diagnostique ou une étude épidémiologique. Toutefois, dans la mesure où elle fait l'économie de la dimension singulière de l'homme en tant que sujet, une telle notion présente peu d'utilité lorsqu'il s'agit de comprendre la dynamique d'un phénomène pathologique et à fortiori lorsqu'on propose une action thérapeutique.

En l'absence de travail rééducatif, une « maladie » comme la trisomie 21 n'évolue pas vers une amélioration spontanée, chacun devrait en être conscient aujourd'hui. Une approche rééducative purement normative risque cependant, c'est tout notre propos, d'induire un « surhandicap ». Les errements de la « méthode Doman » aujourd'hui heureusement obsolète en sont l'illustration caricaturale.

De même qu'un enfant normal, l'enfant « handicapé » a besoin que sa spontanéité soit accompagnée et orientée par son environnement éducatif. Vis-à-vis de l'enfant « normal », l'image du développement de l'enfant que nous avons tous plus ou moins intériorisée, sans avoir besoin de connaître Freud et Piaget, suffit, dans la majorité des cas pour permettre une rencontre éducative « suffisamment bonne » comme disait Winnicott. Or cette image se trouve en porte à faux face à l'enfant « handicapé » et nous nous trouvons contraint de ***réinventer à son contact et pour son usage singulier, une nouvelle représentation du développement de l'enfant.*** Grandiose entreprise ou l'un et l'autre, à coup sûr, pouvons trouver notre compte. Mais que d'efforts et de tâtonnements, de malentendus : le travail de pionnier possède sa grandeur, mais il comporte aussi ses limites.

Les choses ne deviendraient-elles pas un peu plus simples si nous possédions quelques points de repère : si nous connaissions mieux les troubles neurologiques du nourrisson et de l'enfant et leurs répercussions sur le développement psychomoteur, si nous nous attachions plus souvent à améliorer les approches rééducatives de ces troubles, si les innombrables techniques psychomotrices et orthophoniques étaient plus souvent confrontées sans esprit de chapelle et de vaines polémiques.

L'affinement de la clinique restera le point d'appui fondamental pour l'accompagnement des enfants « handicapés » et de leurs familles.

Nous ne saurions trop insister, 15 ans après les travaux de Mme. Cuilleret, sur l'importance des ***prises en charges précoces*** qui encore beaucoup trop rares, trop fragmentaires et souvent, faute d'enseignement adapté, dispensées par des personnes insuffisamment formées.

C'est la généralisation de cette approche qui permettra de mieux comprendre les spécificités du développement psychomoteur dans les maladies génétiques et les atteintes neurologiques des tout petits.

C'est aussi de telles rééducations qui permettent aux parents de donner à leur enfant handicapé toute sa place dans la famille et d'installer au plus tôt une relation satisfaisante avec lui. C'est enfin ce type d'accompagnement qui offre à la personne atteinte le maximum de chances pour sa future intégration sociale.

L'exploration du développement de l'enfant « handicapé » est un immense chantier sur lequel peu de chercheurs ont osé s'aventurer. Les travaux d'A. Bullinger laissent cependant entrevoir combien ces études peuvent être fécondes, sur le plan de l'accompagnement thérapeutique certes, mais aussi dans les domaines plus généraux des phénomènes cognitifs, de la génétique et de la neurologie de l'enfant.

CONTRIBUTION de Mme M. CULLERET

PERIODES CHARNIERES ET EVOLUTION DES SUIVIS DE LA PERSONNE ATTEINTE DE TRISOMIE

Ou Les Suivis de la personne atteinte de trisomie: constantes, «particularités, enjeux,
Une aide nouvelle: les prises en charge oro-praxiques et le Professionnel face aux données et évolutions nouvelles ;

Pour « devenir ?

Nous sommes tous en devenir, nous nous construisons constamment à partir de notre vécu.

Le vécu de l'enfant, de la personne atteinte de trisomie, renvoie constamment celle-ci

- à sa réalité,

- à ses difficultés, difficultés auxquelles elle « sait » ne pas pouvoir répondre seul.

Interpellés, c'est de nous que doivent partiellement venir des éléments de réponse.

Ces réponses se doivent d'être multiples et cohérentes tout en répondant :

- aux besoins propres de chacun et ce aux différents âges de la vie
- à la nécessaire spécialisation qu'elles impliquent
- et à la recherche identitaire de chaque personne concernée.

Elles sont donc diverses et le fait de tous, parents et professionnels.

LES SUIVIS

C'est pourquoi les « suivis » se doivent d'être rigoureux précis, ils ne s'improvisent pas. Voici quelques éléments pour mieux comprendre ce dont il s'agit.

1) Principes généraux

Ces principes sont fonction des besoins connus et individuels et les prises en charge sont coordonnées et adaptées à chacun.

La plupart de ces suivis ont été conçus et élaborés à l'Hôpital Edouard Herriot à Lyon, au pavillon U, où j'ai, nous, avons établi ces protocoles adaptés depuis 1964, le travail se continue. J'ai développé ces travaux dans différentes publications ou ouvrages.

Parallèlement les recherches médicales ont amélioré les suivis médicaux et, surtout, ont permis la mise en place de préventions médicales systématisées, au travers de protocoles adaptés à l'enfant et à la personne. Aujourd'hui, les réponses aux questions posées peuvent être,

Educatives, Rééducatives, Médicales, Orthodontiques, Chirurgicales et toutes sont combinatoires.

Cet ensemble d'outils, d'aides connues répond aux connaissances nouvelles que nous avons au sujet de la trisomie.

Ces prises en charge sont à proposer et à conjuguer de façon adaptée à chacune des personnes concernées.

Constantes identitaires et prises en charge individualisée sont indissociables.

Il faut constamment prendre en compte les difficultés de construction identitaires, la multiplicité et la précision des outils nécessaires pour répondre aux troubles symptomatologiques connus.

Ce qui ce fait dans le respect des propositions Piagétienne.

En effet, *pour Piaget la construction identitaire passe par l'obligation pour les personnes concernées de se trouver « un triangle d'équilibre »*

Chez la P Atri, ce triangle d'équilibre est représenté par les 3 « pôles » conjugués ainsi:

- Pôle Professionnel (entité pôle professionnel)
- Pôle Parentale (puis, plus tard dans l'âge famille et Société)
- Pôle de la Personne.

Ainsi l'équilibre peut s'établir. Ces suivis individuels sont d'ordre :

- psycho langagier
- et moteur / psycho moteur.

L'adaptation, la coordination du « pôle professionnel » est une démarche indispensable à l'équilibre de la personne. Celui-ci doit pouvoir se présenter, se coordonner et se conjuguer de façon unique. Cette démarche ne peut s'accomplir que si elle doit se fait en toute indépendance et très individuellement. C'est le rôle du Référent. Le Référent et les Praticiens concernées représentent alors le pôle professionnel.

Le pôle parental est mieux connu et plus précis. Toutefois, chez le très jeune enfant, il faut veiller à ce que le travail professionnel et travail parental, très proches parfois à cet époque soient bien dissocié dans la représentation qu'en a l'enfant afin de respecter la construction de la personne et donc de son autonomie future.

2) Le but des suivis est

a) fonctionnel

Les premiers aspects évidents sont, par exemple :

- Amélioration de la communication, de l'articulation, l'intelligibilité, de la prise de parole
- Capacités à déglutir, à mastiquer, à se nourrir,
- Apprentissages divers : pédagogiques, du quotidien...
- Amélioration des fonctions respiratoires, locomotrices....
- Amélioration nutritionnelle...
- Amélioration de la qualité de vie au quotidien : par exemple des ressentis tels : du goût « le bifteck, maintenant, c'est bon » ou amélioration de l'odorat : « j'aime pas le parfum de ma mère » ou « je sens le brûlé, j'ai peur »...

b) Social

A partir du moment où la communication est améliorée, et où la personne se sent plus à l'aise dans son environnement, il est évident qu'il y a des répercussions positives sur sa vie sociale et sa réhabilitation psychosociale.

c) Psychologique et identitaire

Lorsque la qualité de vie s'améliore au quotidien, au-delà, c'est à l'évidence la Personne qui en bénéficie et son devenir est en jeu, au travers de sa dignité et sa construction identitaire même.

3) Leurs constantes

Il faut d'abord tenir compte des éléments symptomatologiques ; mais encore, pour chacun de ces éléments et des réponses ultra spécialisées qu'il convient de faire, on doit dans chaque disciplines concernées appliquée des constantes qui sont communes à toutes.

1^{ère} constante: Présence de prise en charge multiple, indispensable et qui doit être à la fois : psycho-langagières et motrices / psychomotrices.

2^{ème} constante : Des prises en charge « très techniques » et précises qui évoluent en fonction des connaissances.

3^{ème} constante: Des prises en charge qui respectent la construction identitaire : Chaque suivi participe à l'ensemble du pôle professionnel dont nous avons parlé, et il se conjugue et se PRESENTE avec le tout. Cet ensemble qui doit être présenter et expliquer à la personne concernée.

4^{ème} constante: Chaque prise en charge doit faire l'objet d'un objectif à court et à moyen terme déterminé de façon individuelle.

5^{ème} constante: Dans chaque cas, il faut utiliser un mode opératoire factuelle, comportementaliste, introduisant des éléments, concrets et pratiques, est non seulement efficaces et valorisants ; ceci est déculpabilisant et réveille les intérêts du quotidien par leur visibilité.

6^{ème} constante: Ce mode de travail comportementaliste n'exclue pas, au contraire, la mise en œuvre des **PRO-JETS**, au sens analytique du terme qui se combinent, avec tous les autres contenus : médicaux, paramédicaux, éducatifs.

7^{ème} constante: Il existe des paramètres de travail qui doivent être présents à chaque séance de travail, dans chaque domaine (de façon à l'évidence, techniquement diverses). Ce sont:

- le travail des perceptifs
- travail des mises en liens
- le travail des temps ressentis
- le travail de l'oralisation.

En fait, le respect de ces constantes permet :

- une meilleure personnalisation des contenus qui seront à préciser et à re préciser
- un respect meilleur des protocoles de prise en charge dans chaque domaine
- des évolutions plus précises et plus souples pour chacun à chaque période,

La synthèse de ces démarches et leur précision met en jeu le devenir de chacun. Les modalités concrètes de chaque terme et de chaque prise en charge sont donc à déterminer très précisément. C'est au travers d'un bilan spécialisé dont vous parlera Madame Fève-Chobaut que se trouveront les réponses à ces questions.

Car à partir de ces constantes l'on pourra introduire de façons précises les variables. Les contenus individuels sont à préciser et à re-préciser pour chacun à chaque période.

4) Les périodes « charnières » : les grandes évolutions liées à l'âge

Les suivis varient en fonction de l'âge, dans leurs modalités et non dans leurs qualités. Ils suivent les étapes de vie. Et vont naturellement accompagner et aider la personne lors des grandes étapes de sa vie. Ces suivis vont accompagner la personne au long de sa vie.

Leur évolution est évidente :

- Education précoce, les premiers suivis débutent dès les premiers jours de la vie; le mieux se situe aux environs de la 6^{ème} semaine de vie, elle se continue jusqu'à l'entrée en école maternelle ; elle comprend 2 étapes: l'une de la naissance à la verticalisation l'autre de la verticalisation à l'entrée à l'école maternelle
- pré scolarisation
- accompagnement de l'enfant lors de la mise en place des apprentissages;
- accompagnement des l'adolescent,
- Chez l'adulte, hors de pathologie particulière, le suivi se compose le plus souvent d'une surveillance annuelle qui permet de détecter les besoins.

- Enfin, chez l'adulte vieillissant, il faut maintenir les intérêts et les acquis.

Quel que soient l'âge et la situation, il y a toujours moyen de mettre en place des réponses rééducatives dont les buts et les conséquences dépassent souvent les cadres fixés préalablement et donnent à des personnes très en difficultés des centres d'intérêts concrets et décupabilisants; Ce sont alors tout à la fois des outils rééducatifs et des outils psychothérapeutiques.

Il convient que chacun, chaque personne concernée ait à tout moment un « pro-jet » au sens analytique du terme. Ce projet doit comporter des objectifs connus de la personne à court terme « pour maintenant », à moyen terme « et après », à long terme pour « plus tard. Ceci lui permettra de se situer dans le temps présent et le futur.

Ainsi, par exemple **chez les adultes vieillissants** les prises en charge oro-praxiques offrent des possibilités nouvelles PRO-JET avec restauration de centres d'intérêts qui permettent une amélioration de la qualité de vie quotidienne bien delà des troubles directement visés. Ce sont des aides importantes pour la personne âgée ou à atteinte d'handicaps lourds car on utilise des concepts concrets et nouveaux.

Ces prises en charges qui s'opèrent avec support concret, permettent en outre

- de re-mobiliser des intérêts,
- de re-poser des devenir possibles aussi petits soient ils,
- de re-situer la personne dans le respect qui lui est dû.

Chez le vieillard, il faut alors travailler

- le maintien des intérêts et de la pertinence. Le suivi est indispensable.

5) Les périodes charnières

Mais, si tout est important je voudrais attirer l'attention sur ce que j'appelle les périodes « phares », charnières d'évolution capitale et bien particulière. Leurs prises en compte et leurs accompagnements déterminent la suite de la vie de la personne.

Ces prises sont donc CAPITALES puisqu'elles modifient à la fois les conditions immédiates de vie de la personne et son devenir. Ce sont :

- Education précoce: les intérêts en sont bien connus. Je rappelle simplement 2 éléments :

*la prise en charge doit débiter avant le 6^{ème} mois de vie.

*Cette prise en charge, bien conduite, n'est pas une sur stimulation, mais à des aides évaluées et précises. Je pratique des éducations précoces depuis 1972, soit depuis plus de 30ans; mon expérience porte sur plus de 1000 enfants suivis. Par facilité, nous avons étudié, entre autre, le résultat sur le paramètre QI, test réalisé d'abord chez des groupes témoins d'enfants ou de jeunes qui n'ont pas bénéficié d'aides précoces, puis nous avons fait passer les mêmes tests à des groupes ayant bénéficié de suivis et ce à +10ans, puis +20ans. L'écart entre les deux populations est en moyenne, supérieur de 20 à 30 points pour la population qui a bénéficié de cette prise en charge. Même si ce paramètre d'évaluation n'est pas le seul à prendre en compte, il est précis, factuel, réalisable dans les deux populations. D'autres équipes connues (l'espagnole de J. Perera, l'italienne de Rasoré-Quartino, la belge de J.Rondal) ont, sur ce point, obtenu les mêmes résultats.

- Accompagnement des adolescents et ce dès 13-20 ans est lui aussi de la plus haute importance.

Il s'agit, d'accompagner ces jeunes

non seulement en terme d'évolutions affectives et sexuelles mais en terme de construction identitaire : il convient de répondre et d'accompagner clairement les interrogations (dites et souvent non dites) et toutes les conséquences liées à la prise de conscience du handicap. Cette prise de conscience toujours présente chez toutes les personnes concernées se concrétise au travers de 3 étapes qui s'exprime différemment et qu'il faut reconnaître :

* **époque de la révolte ou de la colère,**

* **époque de la réflexion,**

* **époque du renouveau.**

Chez la plupart, aujourd'hui ces prises de conscience précises, et précisées en terme intimes, superposent le plus souvent cette prise de conscience du handicap et les évolutions de l'adolescence.

Les modalités d'accompagnement que j'ai mis en place, sont les seuls moyens efficaces connus pour permettre à la fois,

- de traverser cette période sans trop de souffrances,

- de préparer dans de bonnes conditions l'étape suivante.

Ce suivi ne se fait qu'avec et par la demande du jeune.

De plus, nous avons constaté à distance, comme résultats positifs de ces accompagnements, une diminution significative des troubles surajoutés de l'âge adultes. Ainsi chez des adultes de 22 à 29 ans, sur une population de 118 adultes, qui avaient bénéficié de ces suivis, seuls 4.5% ont développé des évolutions dépressives ou des comportements psychiatisés. Alors que ces chiffres sont de l'ordre de 70% lorsqu'il n'y a pas eu d'aides adaptées.

- Pré-vieillessement

Cette période transitoire est très importante. Les aides se font à nouveau indispensables. C'est à ce moment qu'il faut intervenir si nécessaire

- pour maintenir les acquis
- pour conserver le confort de la personne.

Les signes d'alerte de ce pré vieillissement existent et nous les connaissons. Ils ne dépendent pas forcément de l'âge physiologique de la personne.

Il faut donc **DIAGNOSTIQUER ce PRE-VIEILLISSEMENT**

Cela demande des compétences et ne peut être que le fait de thérapeutes spécialisés.

Pourtant, ce diagnostic permet

- d'intervenir le plus tôt possible e
- et de maintenir ou de mobiliser ou de re créer des intérêts et de prolonger la qualité de vie.
- de mettre en place toute actions préventives (médicales ou paramédicales) nécessaires, actions nécessaire individuelles et difficilement prévisibles.

Nous sommes tous, chacun de nous ici, impliqué dans ces accompagnements. C'est notre responsabilité et de notre dignité.

Car **la personne atteinte de trisomie** n'est plus l'objet de nos soins et de nos exigences. Elle est au cœur de nos préoccupations

- parce qu'elle est **essentiellement concernée**
- parce que c'est elle, **la personne**, qui interpelle, chacun d'entre nous professionnels ou parents.

La bonne mise en œuvre de ces suivis est exigence. Elle demande du Professionnel à la fois compétences et rigueur et ce à tout niveau et à tout moment.

Les professionnels

Ces suivis sont donc le fait de professionnels, professionnels Avertis et Spécialisés ; ils peuvent être éducatifs ou rééducatifs.

Les demandes étant posées par la personne, le sens en est changé et entendu au sens latin du terme du terme « cura » : « tu as le droit d'avoir besoin de moi et je prendrai soin de toi parce que tu en as besoin, sans devoir même me le dire ». **C'est tout le positionnement du professionnel qui en est changé.**

Cela induit pour moi 3 convictions :

- 1^{ère} conviction** : le fait d'être affecté par une trisomie ou HG, ne modifie
- ni la Personne en termes philosophiques,
 - ni la complexité des prises en charge.

Aucune méthode ne répondra jamais aux vraies demandes ; **et toute méthode n'est qu'un outil dont il convient de se servir avec professionnalisme en fonction de chaque personne concernée. Chaque prise en charge est une remise en question du soi thérapeutique.**

Le corollaire de cette affirmation est **que la fonction soignante ou éducative se positionne** non dans une appropriation (plus ou moins larvée) de l'autre, mais **dans une attente de la demande formulée** : tu as le droit d'avoir besoin de moi.

L'acte soignant est une réponse à une demande d'aide.

2^{ème} conviction : La **demande des personne est toujours double : de technicité et de relation**, « tu as le droit d'avoir besoin de moi », et je reste disponible, même si je sais que la demande (guérir) est impossible et que je ne peux pas faire comme si la maladie, le handicap, la mort n'existaient pas.

Le thérapeute n'est pas un thaumaturge et c'est dans l'humilité qu'il accomplit sa mission.

3^{ème} conviction : **Vivre avec une trisomie ne peut s'accomplir que par la prise de parole, la liberté d'ETRE, pour AGIR et donc DEVENIR.**

Alors **c'est de vie qu'il s'agit et non de normes ou de compétences** et là chacun des partenaires : personne concernée – parents (ou famille) – thérapeute s'y retrouve et chacun a sa part de responsabilité.

Tout ceci est fait d'exigences, d'humilité et de compétences apprises puis dépassées

Les responsabilités sont lourdes, les prises en charge complexes et nous devons avancer dans les voies de la connaissance.

Chaque thérapeute ne peut plus découvrir tout, tout seul... et même si...c'était une fantastique perte de temps et un fantastique gaspillage.

Il convient donc de proposer des formations :

- reconnues,
- validées
- et validantes qui posent les repères indispensables aux professionnels, et veiller à conjuguer prise de conscience du handicap et de l'adolescence.

Il serait de même très important de travailler à une nouvelle forme d'aide aux parents.

Ces termes nouveaux : A nous de les ré-inventer et de nous les approprier en terme de réponses aux demandes de la Personne. L'environnement psychosocial n'évoluera et ne répondra aux prises de paroles nouvelles des personnes concernées que si nous savons en être l'écho. C'est alors que sera respecté ce que m'écrivait en 1988 Suzanne Borel,

« C'est dans la diversité de chacun que se dessine sans doute le mieux son identité et sa spécificité »

**CONTRIBUTION du Professeur Thomas BOURGERON,
Université Paris 7 Denis-Diderot et Institut Pasteur et Paris**

SYNAPSE, LANGAGE ET AUTISME

L'autisme est un trouble du développement du système nerveux, caractérisé par des déficits des interactions sociales et de la communication et par la présence de comportements répétitifs et stéréotypés. Environ 15 % des cas d'autisme sont associés à des troubles génétiques connus comme le syndrome de l'X fragile, le syndrome de Rett et la sclérose tubéreuse de Bourneville. Cependant, la plupart des cas restent sans causes connues. Les études épidémiologiques réalisées dans les fratries (risque de récurrence 45 fois plus élevé que celui dans la population générale) et chez des paires de jumeaux montrent que le patrimoine génétique est prépondérant dans la transmission du syndrome.

Cependant, les différences observées entre les jumeaux monozygotes (60-90 %) et dizygotes (0-10 %) suggèrent que ce syndrome a une hérédité complexe (des gènes différents selon les individus et/ou plusieurs gènes atteints chez un même individu).

Cette dernière décennie a été marquée par un regain d'intérêt dans la recherche des bases génétiques de l'autisme, avec un grand nombre d'analyses d'une part de l'ensemble du génome et d'autre part des anomalies chromosomiques. Ces analyses ont permis d'identifier plusieurs régions chromosomiques « candidates » (pour la maladie), sur les chromosomes 2, 7, 15, 17 et les chromosomes sexuels. Sur le chromosome X, notre équipe a identifié des mutations dans certains gènes codant une famille de protéines, les neuroligines, NLGN3 et NLGN4, chez des personnes présentant un autisme ou un syndrome d'Asperger (Jamain et al, 2003). Les neuroligines sont des protéines présentes dans le cerveau et qui permettent la formation des synapses. Les synapses sont les régions d'interaction entre deux cellules nerveuses qui constituent des aires de jonction par laquelle le message chimique et donc biologique passe d'un neurone à l'autre, entraînant leur excitation ou inhibition. Ces mutations affectent le transport de la protéine à la membrane, empêchant ainsi la formation des synapses. Récemment, l'effet délétère des mutations NLGN3 et NLGN4 a été confirmé dans un système *in vitro* de neurones en cultures. Ces résultats ont également été renforcés avec l'identification par notre équipe ainsi que par deux autres équipes indépendantes de nouvelles modifications dans les gènes codant ces neuroligines. Bien que cette famille de gènes soit vraisemblablement loin d'être la seule impliquée dans l'autisme, l'ensemble de ces travaux ouvre de nouvelles voies de recherche pour l'identification des gènes de susceptibilité aux troubles du spectre autistique et commence à dévoiler quels pourraient être les schémas d'organisation moléculaire qui seraient modifiés chez les personnes atteintes d'autisme.

- 1) Jamain S, Betancur C, Giros B, Leboyer M, Bourgeron T. Genetics of autism: from genome scans to candidate genes; *Med Sci (Paris)*. 2003 Nov;19(11):1081-90.
- 2) Jamain S, et al. Mutations of the X-linked genes encoding neuroligins NLGN3 and NLGN4 are associated with autism. *Nat Genet*. 2003 May;34(1):27-9.
- 3) Jamain S, Betancur C, Quach H, Philippe A, Fellous M, Giros B, Gillberg C, Leboyer M, Bourgeron T; Paris Autism Research International Sibpair (PARIS) Study. Linkage and association of the glutamate receptor 6 gene with autism. *Mol Psychiatry*. 2002;7(3):302-10.

Contribution du Dr. André Delacourte Inserm 815, Lille

PERSPECTIVES THERAPEUTIQUES DE LA NEUROPROTECTION: APPLICATION A LA TRISOMIE 21

Les gènes du chromosome 21 se trouvent dans la population générale en deux exemplaires, mais en trois exemplaires dans la trisomie 21. Il en résulte une surexpression des protéines codées par ces gènes en excès qui est souvent délétère. Cette action néfaste provient avant tout d'un nombre restreint de gènes, dont celui de l'APP (amyloid protein precursor). Ce gène est impliqué dans les formes familiales de la maladie d'Alzheimer (MA). En effet, nous savons que dans les formes tant familiales (avec des mutations sur les gènes APP et présénilines) que sporadiques (pas de mutation connue) de la MA, des plaques amyloïdes sont présentes dans certaines régions du cerveau. Ces plaques résultent de l'agrégation d'un peptide, nommé A β (Amyloid Bêta) qui est en fait un produit de coupure de la protéine APP par des enzymes spécifiques. Les modèles de souris transgéniques avec le gène APP humain muté développe des plaques amyloïdes (1). Enfin, il vient d'être démontré que certaines formes familiales de maladie d'Alzheimer sont dues à une micro-trisomie autour du gène APP (2). Ceci démontre indiscutablement que le surdosage de APP est neurotoxique.

Par ailleurs, il est connu que ces plaques amyloïdes sont trouvées précocement dans le cerveau des personnes atteintes de trisomie 21.

Les recherches sur la MA visent à neutraliser cette neurotoxicité venant des dysfonctionnements de l'APP, et on peut naturellement penser qu'elles pourraient être appliquées à la trisomie 21, en particulier pour neutraliser l'effet du surdosage. Théoriquement, cela semble possible, et des résultats expérimentaux sont en faveur de cette hypothèse. Pour connaître cet espoir thérapeutique, il faut se pencher sur le métabolisme de l'APP que l'on peut consulter sur le site internet (<http://www.alzheimer-adna.com/APP/APPsommaire.html>). Cette protéine est coupée de deux manières différentes : il existe une bonne voie, qui correspond à une coupure par une alpha-sécrétase. Cette voie libère des fragments APP qui ont une activité neurotrophique bénéfique pour le fonctionnement cérébral et qui ne produisent pas de peptide A β . Il existe une autre voie, suite à la coupure par une bêta-sécrétase (BACE1) qui produit le peptide A β qui forme les plaques amyloïdes. On en déduit qu'il s'agit de la mauvaise voie. Cette mauvaise voie peut être exacerbée dans le cas de la trisomie 21 par le fait que le gène APP est en triple exemplaire mais aussi par ce qu'il existe aussi en trois exemplaires un autre gène analogue à BACE1 qui est BACE2

Quelles sont les stratégies thérapeutiques possibles ? Nous avons deux possibilités : la première va consister à inhiber les enzymes qui conduisent vers la mauvaise voie. En fait cette stratégie semble dangereuse dans la mesure où en inhibant l'activité BACE1, on peut inhiber d'autres enzymes protéolytiques similaires ayant une activité physiologique importante.

L'autre stratégie consiste à stimuler la bonne voie, celle qui active l'alpha-sécrétase qui libère des facteurs neurotrophiques tout en diminuant la production du peptide A β . Certaines molécules dont l'EGCG qui est extraite du thé vert ont cette propriété. L'EGCG a été administré à des souris transgéniques pour le gène APP muté (forme familiale de la MA) qui font des plaques amyloïdes et il a été observé une diminution significative de ces plaques (3). A noter que le thé vert n'a pas cet effet car il contient différents dérivés qui se neutralisent.

Pour notre part, nous développons à Lille une nouvelle famille de molécules anti-Alzheimer qui agit selon ce principe de la stimulation de l'activité alpha-sécrétase (4). Nous testons nos produits qui ont plus puissants que l'EGCG sur des modèles cellulaires (des cellules neuronales en cultures qui expriment du peptide A β) et nous commençons nos tests sur des modèles animaux (souris ayant un métabolisme altéré de l'APP).

Il est évident que ces recherches sur les cultures de cellules et les modèles animaux sont indispensables pour pouvoir envisager des protocoles thérapeutiques et des essais cliniques chez l'homme. De plus, il est à noter que ces essais cliniques pourront sans aucun doute servir et les patients atteints de MA mais aussi ceux atteints de trisomie 21 car comme le souligne si souvent Mme London, le métabolisme anormal de l'APP chez les patients atteints de Trisomie 21 ne peut être sans rapport avec la déficience intellectuelle qu'il est impératif de diminuer.

A. DELACOURTE

delacourte@inserm.fr

1. **Delacourte A**, Buee L. Modélisation de la maladie d'Alzheimer : un parcours semé d'embûches. *Psychol Neuropsychiatr Vieil* 2005;3:261-270.
2. **Rovelet-Lecrux A**, Hannequin D, Raux G, et al. APP locus duplication causes autosomal dominant early-onset Alzheimer disease with cerebral amyloid angiopathy. *Nat Genet* 2006;38:24-26.
3. **Rezai-Zadeh K**, Shytle D, Sun N, et al. Green tea epigallocatechin-3-gallate (EGCG) modulates amyloid precursor protein cleavage and reduces cerebral amyloidosis in Alzheimer transgenic mice. *J Neurosci* 2005;25:8807-8814.
4. **Melnyk P**, Sergeant N, Buée L, Delacourte A. Nouvelles molécules agissant sur le métabolisme de l'APP. 8ème Réunion Francophone sur la maladie d'Alzheimer; St Etienne, 22 Novembre 2005.

Contribution de J. LONDON

Professeur, Université Paris7-Denis-Diderot

Sommeil et Handicap mental

Les personnes atteintes de trisomie 21 ont des besoins spécifiques qu'il faut prendre en compte. Ces besoins spécifiques peuvent conduire à des défauts de diagnostic et peuvent entraîner chez les patients des difficultés à atteindre leur niveau de réalisation maximum. Tels sont par exemple certains aspects de leur sommeil.

Nous passons un tiers de notre temps à dormir

Le sommeil est indispensable pour l'équilibre et les apprentissages. Les difficultés à initier le sommeil et à le maintenir sont très fréquentes dans la population générale.

Les anomalies du sommeil peuvent modifier le fonctionnement diurne de la personne (coups de pompe, somnolence diurne) et les individus ayant des difficultés dans leur sommeil ont une qualité de vie fortement altérée

Il existe de nombreuses pathologies du sommeil dans la population générale et certaines de ces anomalies existent de façon plus fréquente dans la population atteinte de trisomie 21.

De façon générale et sommaire, le sommeil est caractérisé par des périodes très différentes :

- **Une période courte appelée SWS (slow wave sleep)**. Au cours de cette période il y a relaxation des muscles et des yeux d'une part et diminution du rythme cardiaque de la pression sanguine et de la température corporelle d'autre part.

- **Une période longue où alternent plusieurs cycles** de mouvements rapides des yeux (**REM**) et de sommeil paradoxal (**PS**). Chaque REM dure environ 10-15mn ; les muscles sont comme paralysés (sauf ceux de la respiration). Cette période correspond à la période active des rêves.

Tout au long de la nuit il y a des cycles alternés de SWS, de REM et PS

Le cerveau est actif au cours du sommeil comme il l'est au cours de l'éveil

Le sommeil est caractérisé par l'amplitude de la fréquence et la morphologie de l'électroencéphalogramme (EEG) en relation avec les enregistrements de l'activité électro-musculaire et oculaire. La fréquence de l'EEG est déterminée par le nombre de cycles par seconde:

alpha (a): 8-13 Hz; beta (b): ≥ 13 Hz; Delta (d): ≤ 4 Hz; Theta (T): 4-7Hz

Pour qu'il y ait éveil il faut que les cellules du tronc cérébral utilisent l'acétylcholine pour stimuler le cortex cérébral et que d'autres neurones fabriquent des neurotransmetteurs tels que la norepinephrine, la sérotonine, l'histamine etc.

Pour qu'il y ait REM au cours du sommeil, il faut que les neurones fabriquent de l'acétylcholine permettant de produire rapidement l'état de rêve

Il existe de nombreux anomalies du sommeil dans la population générale dont les principales sont les insomnies plus ou moins importantes, les apnées du sommeil et d'anomalies du REM. Lors des apnées du sommeil, les muscles de la gorge empêchent la respiration ce qui empêche d'entrer en sommeil profond et provoque le réveil. Il y a risque d'augmentation de la pression artérielle et d'attaque cardiaque. Les conséquences sont une grande fatigue et des risques d'assoupissement au cours de la journée ainsi que des conséquences possibles sur le développement et la croissance.

Concernant la relation entre retard mental et anomalies du sommeil,

dès 1967 le Professeur Juvet, qui a découvert le sommeil paradoxal, identifiait des anomalies du sommeil chez les personnes mentalement retardées

En 1969 et 1971 paraissaient deux articles d'une équipe belge montrant l'effet du 5 hydroxy-tryptophane sur les anomalies du sommeil paradoxal chez les personnes « mongoles »

Dans les années 1985-1990, plusieurs études les chercheurs montraient que **les patients atteints de trisomie 21** avaient des caractéristiques altérées du sommeil: diminution du sommeil REM, allongement de la latence du premier épisode REM, augmentation du sommeil indifférencié et réduction du taux de fréquences oculaires

Trois études plus récentes ont affiné ces données:

- l'étude israélienne (1999) a répertorié les caractéristiques du sommeil non liées à l'apnée du sommeil chez les patients Ts21 et a montré:

- des anomalies de respiration augmentées de 3 fois
- Une **fragmentation du sommeil** (périodes d'excitations et de réveil)
- Une augmentation de 30% des passages des stades profonds à légers du REM
- une **diminution du sommeil paradoxal (PS)**
- une diminution des fréquences occulo-motrices

- l'étude espagnol (2003) sur 108 patients 1à 18 ans confirme les **anomalies de la respiration** au cours du sommeil dans 54.6% des cas avec une incidence plus importante chez les garçons (64.7%) contre 38.5% chez les filles et plutôt chez les enfants jeunes

- l'étude polonaise (2005) effectuée sur des enfants de 1à 8 ans a montré que seules **les fréquences alpha sont modifiées** chez les personnes atteintes de Ts21.

..... L'ensemble des données publiées suggère *un mauvais fonctionnement du tronc cérébral qui pourrait être en relation avec certains des déficits cognitifs*

Que peut-on faire aujourd'hui dans le domaine du sommeil pour les personnes atteintes de trisomie 21

On sait mesurer les différentes phases du sommeil chez l'homme mais encore trop peu d'études sont réalisées en Europe et en France sur les patients atteints de trisomie 21 et pourtant des centres compétents d'étude du sommeil existent et l'AFRT met en place un réseau pour de telles études cliniques. N'hésitez pas à nous contacter. Les personnes atteintes de trisomie 21 ont le droit comme les autres d'avoir un bon sommeil récupérateur. D'autant plus que des thérapeutiques soit mécaniques (masques respiratoires adaptés pour les apnées) soit pharmacologiques existent déjà pour certains problèmes.

De plus, de nombreuses études permettent de mieux comprendre les circuits neurologiques impliqués dans le sommeil (neurotransmetteurs: GABA, NGF, acétylcholine et son récepteur, NO et le stress oxydant).

On peut utiliser les modèles de souris surexprimant certains gènes du chromosome 21 et certains laboratoires de recherche savent effectuer des enregistrements du sommeil sur des souris. Ainsi on peut envisager de mettre en évidence le rôle de certains gènes du chromosome 21 dans les anomalies du sommeil et tenter de les corriger spécifiquement.

Toute recherche sur le sommeil permettra de mieux connaître le fonctionnement général du système nerveux des patients en liaison avec leurs déficiences cognitives spécifiques et espérons le déterminer des schémas thérapeutiques qui devraient servir non seulement pour les patients atteints de trisomie 21 mais pour la population en général qui présente aussi certaines de ces anomalies .

**« De l'homme au modèle animal et du modèle animal à l'homme :
pour des thérapeutiques bien évaluées »**

Le Conseil scientifique de l'AFRT

NOM

SPECIALITE

| | |
|-------------------------|--|
| Monsieur J. Borg | MCUPH : Médecine, Biochimie médicale, St Etienne |
| Monsieur A. Delacourte | DR1 Inserm : Neurologie (Maladie d'Alzheimer), Lille |
| Monsieur B. Dutrillaux | DR1 CNRS : Cytogénétique et cancers, Paris |
| Monsieur P. Garnier | Professeur, Pédiatrie et hormones, Grenoble |
| Madame Guéant-Rodriguez | MCUPH, cardiologie et recherche, Nancy |
| Monsieur M.Pascal | MCU : Médecine et Biochimie, Paris |
| Mademoiselle Réthoré | Académie de Médecine et Centre médical Jérôme Lejeune, Paris |
| Monsieur PM Sinet | DR1 CNRS : Médecine, Recherche: Neurologie, Paris |

Le bureau de l'AFRT

Présidente

Mme J. LONDON

6 rue César Franck, 75015 Paris

tel : 01 44 27 83 41

E mail : london@paris7.jussieu.fr

Secrétaire général

M. Ph de VISMES

1 rue Cujas,

64 400 Oloron Ste Marie

E mail : phdevismes@free.surf.fr

Trésorier

M.J. COSTILS

9 allée des Romarins

78180 Montigny Le Bretonneux

E mail: jacques0costils@hotmail.com

**Association Française pour la Recherche sur la Trisomie 21 (AFRT) : Université
Paris 7 Denis-Diderot, 2 Place Jussieu, case 7088, 75251 Paris cedex 05
afrt@paris7.jussieu.fr; Site Web : <http://www.univ-paris7.fr/AFRT>**