

21 mars 2025
20^e Journée Mondiale
de la Trisomie 21
World Down Syndrome Day

Colloque Paris 21 & 22 mars

www.afrt.fr

**L'AFRT présente le colloque de la
20^{ème} Journée Mondiale de la Trisomie 21 (JMT21)
à Paris (75) les 21 & 22 mars 2025**

En présentiel

**Palais du Luxembourg – 15 Rue de Vaugirard - 75006 Paris
et en visioconférence**

Conférences et Tables rondes



Jardin du Palais du Luxembourg



PRESENTATION du COLLOQUE

Trisomie 21 et nouvelles technologies

Agnès DUGUET (AFRT)

Aujourd'hui les nouvelles technologies sont partout dans notre vie : les ordinateurs, les téléphones portables, les tablettes et plus récemment l'intelligence artificielle. Les personnes nées avec une trisomie 21 sont elles aussi entourées de ces nouvelles technologies et enclines à s'en servir comme tout le monde. Le colloque que l'AFRT organise chaque année à l'occasion de la Journée Mondiale de la Trisomie 21 cherchera donc en 2025 à explorer les différents apports, positifs et négatifs de ces nouvelles technologies grâce aux 22 intervenants qui ont accepté bénévolement de nous faire part de leurs savoirs et de leurs réflexions. Plusieurs associations et institutions ont apporté leur collaboration à l'élaboration du programme et à l'organisation du colloque. Nous remercions donc l'UNAPEI et les Papillons Blancs de Paris, Trisomie 21 – France, l'Institut Jérôme Lejeune, l'Université Paris Cité, l'Association Down Up et bien sûr les sénateurs Patrick CHAIZE et Michel LAUGIER qui nous ont permis d'organiser ce colloque dans les locaux du Palais du Luxembourg à Paris les 21 et 22 mars 2025.

Vendredi matin : trois conférences générales sont programmées :

- la première traitera du paradoxe entre la prévalence natale des bébés nés avec une trisomie 21, en nette diminution dans nos sociétés en raison d'une augmentation des interruptions médicales de grossesse ces dernières années, alors que se dessinent des perspectives réalistes de thérapie partielle aujourd'hui.
- la deuxième présentera des outils révolutionnaires pour l'étude de la trisomie 21 (iPSc et organoïdes), qui offrent une plateforme précieuse pour tester de nouvelles approches thérapeutiques, ouvrant ainsi la voie à des traitements plus ciblés et personnalisés.
- dans la troisième, nous plongerons dans l'univers de l'intelligence artificielle (IA), en démarrant par un aperçu de son histoire et de son évolution. Puis nous explorerons les applications actuelles de l'IA, avec des exemples concrets de son utilisation dans la vie quotidienne et professionnelle, avant d'envisager les perspectives futures, notamment comment pourraient être créées de nouvelles opportunités en particulier dans le cadre du handicap.

Vendredi après-midi : six interventions sont prévues dans le domaine de la prévention et du diagnostic, se répartissant en deux temps, un sur les questions du sommeil et l'autre sur l'IA et l'amélioration des diagnostics :

- Lors du premier temps, nous rappellerons que dans la trisomie 21, la prévalence du syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS) a été largement démontrée, et que la fragmentation du sommeil ainsi induite, mais qui existe aussi sans SAOS, aggrave les troubles cognitifs, cardiovasculaires et inflammatoires. Le dépistage du SAOS est donc essentiel pour cette population. Il a été démontré que l'hypothèse selon laquelle le diagnostic et le traitement du SAOS chez les nourrissons nés avec une trisomie 21, dès l'âge de six mois sont liés à une amélioration du développement neurocognitif.

L'usage de l'intelligence artificielle permet de développer de nouvelles technologies visant à offrir une approche plus flexible du diagnostic des troubles respiratoires du sommeil dans l'environnement naturel du domicile. Elle a permis ainsi de caractériser l'exercice du flux respiratoire, et a aussi été entraînée et validée pour détecter les événements moteurs non respiratoires, tels que l'activité rythmique masticatoire associée au bruxisme du sommeil.

La validation d'un dispositif de mesure ambulatoire des troubles respiratoires du sommeil permettra de proposer une première évaluation du sommeil aux enfants nés avec une trisomie 21 dès leur plus jeune âge.

- Lors du deuxième temps, nous présenterons diverses façons d'améliorer le diagnostic grâce à l'IA : en ce qui concerne la trisomie 21 avec les principes de développement de l'application AIDY et ses fondements scientifiques, puis en ce qui concerne les troubles du syndrome autistique, mettant en évidence le potentiel des méthodes informatiques pour optimiser la détection précoce de l'autisme et la gestion des maladies neurodégénératives, notamment la maladie d'Alzheimer.

Samedi matin : six interventions sont prévues autour de deux thèmes, nouvelles technologies et recherche puis l'intelligence artificielle et le soin :

- Concernant les nouvelles technologies et la recherche, les interventions traiteront de nouvelles approches pour décrypter les mécanismes biologiques de l'obésité et d'autres comorbidités. En identifiant les mécanismes sous-jacents des comorbidités associées à la trisomie 21, cela pourrait également avoir un impact au-delà de cette

population spécifique. De nouvelles approches pour corriger le déséquilibre de la balance excitation/inhibition des neurones permettent aussi des avancées, qui contribuent à une meilleure compréhension des origines des troubles cognitifs liés à la trisomie 21. Développer de nouveaux modèles de recherche permet d'explorer le syndrome de Down de manière plus précise et personnalisée, d'ouvrir la voie au développement de thérapies potentielles, ou à de nouvelles stratégies thérapeutiques, en évitant certaines limites des modèles animaux et en visant l'amélioration de la qualité de vie des personnes concernées.

- Concernant l'intelligence artificielle et le soin, deux interventions traiteront d'une part de l'exemple de l'ophtalmologie où l'intelligence artificielle joue un rôle croissant dans le diagnostic et la gestion des maladies rares rétiniennes, puis d'autre part de l'exemple de l'odontologie, où l'intelligence artificielle est en train de rendre les connaissances plus précises et plus rapides et de modifier la pratique du chirurgien-dentiste.

Samedi après-midi : sept interventions porteront sur les nouvelles technologies et les outils pour l'inclusion au travers notamment de deux tables rondes après une intervention plus générale :

- Pour commencer, une conférence explore les applications de l'intelligence artificielle sur la communication alternative et augmentée (CAA), en mettant en avant des approches statistiques et d'apprentissage automatique tels que le traitement du langage naturel, la reconnaissance vocale et les systèmes de communication basés sur les gestes, avec comme outils, la génération prédictive de texte, la synthèse vocale et l'interaction par l'image, pour accompagner les personnes ayant des troubles de la parole et de la motricité.

- La première table ronde « quelques exemples d'applications » se poursuivra en présentant les conclusions d'une étude pilote du projet Talkitt Beta, qui évalue son effet sur les enfants nés avec une trisomie 21. Cette application mobile s'appuie sur la reconnaissance vocale et l'intelligence artificielle pour traduire les paroles inintelligibles en mots clairs et en temps réel, permettant ainsi une communication plus efficace. Puis nous sera présentée l'application JASE'UP. Jase Up Réseau favorise l'autonomie et lutte contre l'isolement social. C'est un outil de soutien, facilitant la communication pour une meilleure qualité de vie. Quant à Jase Up Alerte, elle permet à une personne accompagnée de joindre rapidement les membres de sa « tribu » de la manière la plus simple possible, en fonction de leurs disponibilités et des priorités d'appel. Pour finir, nous verrons comment grâce à l'intelligence artificielle, ces technologies peuvent analyser le contexte de communication à partir de divers paramètres : la localisation, le moment de la journée, les interactions fréquentes et les préférences de l'utilisateur.

- Dans la deuxième table ronde, les personnes concernées exposeront leur point de vue. L'association "Nous Aussi" parlera des avantages et des inconvénients de l'utilisation du numérique pour les personnes avec déficience intellectuelle. Leur parole repose sur une enquête réalisée auprès des adhérents de la délégation et de leur savoir expérientiel. Puis des parents rappellent que leur rôle est essentiel : accompagner les personnes handicapées dans un monde virtuel en perpétuelle évolution. Ils ont interviewé des professionnels qui rassurent et mettent en garde contre les abus. Nous terminerons par une mise en lumière des défis rencontrés par les enfants, leurs parents et les professionnels qui les entourent, et comment l'intelligence artificielle peut être un atout précieux pour améliorer les chances de réussite dans ce parcours d'acquisition des compétences pour l'autonomie. Elle offre des solutions innovantes pour répondre à ces problématiques, facilitant la coordination entre les acteurs, le suivi personnalisé de chaque enfant et la guidance parentale, contribuant ainsi à une meilleure autonomie des enfants atteints de T21.

REMERCIEMENTS

Jacques COSTILS (AFRT)

Mesdames, Messieurs,

Depuis 2005, l'AFRT et les associations partenaires organisent un colloque autour de la date du 21 Mars (21/03 pour 3 chromosomes 21) sur les aspects scientifiques, médicaux et sociétaux concernant la trisomie 21.

En ce 21 mars 2025, le bureau de l'AFRT, que je préside, et l'Antenne départementale des Yvelines (AFRT 78), remercient les Sénateurs Patrick CHAIZE et Michel LAUGIER d'avoir contribué à l'organisation de ce colloque dans ce lieu prestigieux de la République Française ainsi que tous les organisateurs et les participants en présentiel et en visioconférence. Grâce aux progrès de la médecine et aux soins paramédicaux et aussi aux meilleures conditions d'insertion, les personnes nées avec une trisomie 21 ont une qualité et une espérance de vie qui se sont considérablement améliorées.

La vision des fondateurs de l'AFRT lors de sa création le 8 novembre 1990, il y a donc 35 ans, était que tout n'est pas joué à la naissance et que des recherches étaient indispensables comme pour les autres pathologies. C'est pour faire connaître aux familles les progrès des recherches scientifiques, médicales et sociétales que ces colloques se sont tenus depuis 20 ans à Paris mais aussi souvent dans les régions.

Un grand merci aux intervenants bénévoles, que vous pourrez interroger tout au long de ce colloque, qu'ils soient professeurs, chercheurs ou qu'ils travaillent avec les nouveaux outils de la recherche biologique et ceux de l'Intelligence Artificielle qui devraient prendre une place importante dans les années à venir, notamment dans le domaine de la santé.

Nous espérons que ce colloque répondra au moins en partie à vos attentes. Nous vous remercions pour votre participation, que ce soit en présentiel ou en visioconférence.

Les origines de la Journée Mondiale de la Trisomie 21

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

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

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

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

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

- 15-16/03/2024 : à **Paris** « Mieux vieillir avec la trisomie 21 »
- 17-19/03/ 2023 : à **Bourg en Bresse** « Santé, recherche, inclusion »
- 19/03/2022 à **Paris** en Présentiel et Visioconférence : « conférences et table ronde »
- 19-20/03/2021 à **Paris** : Visioconférence : « Santé et Recherche »
- **2020** : Prévu à Paris *et annulé en raison de la COVID-19*
- 21- 23/03/2019 à **Angers** : « Trisomie 21 : vivre mieux »
- 22- 24/03/2018 à **St Quentin-en-Yvelines** : « Trisomie 21, Evolution et perspectives »
- 16- 18/03/2017 à **Grenoble** : « Trisomie 21, changeons de Cap »
- 18-19/03/2016 à **Marseille** : « Devenir adulte dans une société inclusive »
- 20-21 et 22/03/2015 à **Paris** : « Trisomie 21 : Nouveaux horizons »
- 21-22/03/2014 à **Lyon** : « Santé, bien-être et vie affective »
- 23/03/2013 à **Versailles** : « Vivre ensemble avec la Trisomie 21 »
- 24/03/2012 à **Paris** : « Essais thérapeutiques et Trisomie 21 »
- 21/03/2011 à **Lyon** : « Entrée dans la vie adulte »
- 19-20/03/ 2010 à **Paris** : « Progrès thérapeutiques et scientifiques et mieux vivre »
- 21/03/2009 à **Limoges** : « 50 ans après la découverte de la Trisomie 21 »
- 21/03/2008 à **Lyon** : « Mobilisation pour la recherche »
- 23-24/03/2007 à **Paris** : Colloque européen « Trisomie 21 en mouvement »
- 21/03/2006 à **Paris** : « Comment appréhender et tenter de guérir le handicap mental »
- 21/03/2005 à **Paris** : « Du patient à la recherche : mieux comprendre pour mieux aider »

EDSA : European Down Syndrome Association



Site web : edsa.eu@gmail.com

EDSA est une organisation « sans profit » dont le rôle est d'aider et représenter les personnes avec le syndrome de Down dans toute l'Europe. Elle rassemble 43 associations en Europe avec deux associations en Angleterre, en France, en Hongrie en Italie, au Portugal et 3 en Suisse et en Espagne. L'AFRT fait partie d'EDSA depuis 1998. Son siège est à Bruxelles en Belgique. EDSA partage les informations et promeut les collaborations pour améliorer la vie des personnes avec le syndrome de Down (DS) et leurs familles sans distinction de race, de langue, de religion et de considérations politiques et philosophiques.

EDSA cherche à améliorer la santé, l'éducation, l'inclusion des personnes avec le DS de sorte que chacun puisse atteindre la vie la plus normale possible.

EDSA organise une visioconférence par mois sur des thèmes variés, en général en anglais, ils sont traduits en allemand, croate, français, tchèque, turc, et ukrainien.

EDSA répond à des appels d'offre de la communauté européenne et les projets obtenus sont communs à 3 ou 4 associations.

EDSA participe activement aux événements de la Journée Mondiale du Syndrome de Down (WDSO) depuis 2011, date décidée par l'ONU. Cette participation s'exprime par des campagnes de posters ou de photographies venant des différentes associations et sur le thème décidé par DSI (Down syndrome International). En 2025 le thème choisi est « Augmentons nos systèmes d'aide ». Il peut aussi y avoir, selon les années, des représentants d'EDSA aux événements de Bruxelles, Genève ou New York.



Lors de son Assemblée Générale qui se tient dans un pays différent chaque année, un thème est choisi, par exemple le sport en 2024 à Lisbonne, des associations y ont exposé ce qu'elles font dans le domaine. De plus les nouvelles associations sont présentées et éventuellement acceptées. A chaque Assemblée Générale depuis au moins 5 ans, Jacqueline London donne au nom de l'AFRT mais aussi en tant que membre expert, un exposé sur les dernières informations scientifiques et médicales de l'année.

L'UNAPEI



Engagés pour le vivre-ensemble

Créée en 1960, l'Unapei est un réseau associatif français représentant les intérêts des personnes en situation de handicap et leurs familles. L'Unapei est à l'origine de la plupart des actions solidaires et des accompagnements médico-sociaux qui existent aujourd'hui en France et dans les territoires d'outre-mer pour les personnes avec troubles du neurodéveloppement (déficience intellectuelle, autisme...), polyhandicap et handicap psychique.

Ses membres militent pour le vivre-ensemble, afin que la société évolue et soit réellement solidaire et ouverte à toutes et tous, respectueuse des différences et de l'autodétermination des personnes en situation de handicap.

L'Unapei, à travers ses 330 associations parentales locales départementales et régionales, agit pour que ces personnes, quelle que soit la nature et l'importance de leur handicap, accèdent aux mêmes droits que tout citoyen. Elles soutiennent et conseillent également leurs familles. Elles innovent et promeuvent des solutions d'accompagnement évolutives et adaptées dans tous les domaines de la vie.

Les associations gèrent 3 300 lieux d'accueil et services d'accompagnement sociaux et médico-sociaux et développent de nombreux services de proximité pour les familles et pour plus de 200 000 enfants et adultes en situation de handicap accompagnés par près de 79 000 professionnels.

Plus d'informations sur www.unapei.org



85 Rue La Fayette, 75009 Paris
<https://www.lespapillonsblancsdeparis.fr>;
contact@papillonsblancsdeparis.fr

Créée en 1950 par des parents d'enfants en situation de handicap mental, l'association « les Papillons blancs de Paris », régie par la loi de 1901, œuvre pour la défense des intérêts matériels et moraux, la recherche de l'épanouissement, le développement de l'autonomie des personnes en situation de handicap mental/cognitif et le soutien de leurs familles. Elle contribue à la sensibilisation de la société au handicap. Elle adhère à l'Unapei et à l'UDAF.

Tout parent, frère, sœur, ami, tuteur, toute personne en situation de handicap mental/cognitif peut adhérer à l'association.

NOS VALEURS

- Respect de la personne en situation de handicap et de ses difficultés
- Solidarité et esprit d'entraide
- Neutralité politique et religieuse



TRISOMIE 21 France

Fédération Trisomie France
70-72 avenue de Bohlen, 69 120 Vaulx en Velin
communication@trisomie21-france.org

Trisomie 21 France créée le 1^{er} juin 1983 fédère une cinquantaine d'associations qui agissent concrètement sur le terrain pour rendre la société plus inclusive et soutenir les personnes avec une trisomie 21 ou une déficience intellectuelle dans l'exercice de leurs droits.

Trisomie 21 France agit pour donner les moyens aux personnes avec trisomie 21 ou déficience intellectuelle de prendre la parole pour faire entendre leur voix et rendre la société plus inclusive. Grâce à ses pratiques innovantes et ses services médico-sociaux Trisomie 21 France œuvre pour une société ouverte à tous !

Dans ce cadre, Trisomie 21 France :

- met en place des actions de sensibilisation du grand public
- représente les personnes avec déficience intellectuelle et leurs familles dans de nombreuses institutions
- dispose d'un centre de formation pour former toute personne concernée (familles et professionnels du médico-social et de l'éducation)
- met en place des actions pour développer l'autoreprésentation et l'autodétermination des personnes avec déficience intellectuelle
- développe des projets pour transformer la société ordinaire

LE 21 MARS : JOURNÉE MONDIALE DE LA TRISOMIE 21

Trisomie 21 France est partenaire de la Journée Mondiale de la Trisomie 21 qui a lieu tous les ans depuis le 21 mars 2005 en France à l'initiative de l'AFRT. Depuis la reconnaissance par l'OMS (WHO) le 20 décembre 2007 puis par l'Assemblée Générale de l'ONU le 19 décembre 2011, elle est célébrée dans de nombreux pays et est orchestrée par l'association Down Syndrome International (DSI).

Le but de cette journée est de porter la parole des personnes avec trisomie 21 afin de faire entendre leurs droits et faire valoir leur place dans notre société.

Pour symboliser la différence, chacun est invité à porter des chaussettes dépareillées et à mener des actions.





21 Rue Paul Adam, 62000 Arras
<https://www.down-up.fr/>
downup@down-up.fr

Down Up poursuit comme objectif principal l'autonomie de la personne en condition de handicap dans le milieu de vie le plus ordinaire possible. L'association se caractérise par une approche inclusive de l'accompagnement des personnes en condition de handicap. En développant un dispositif d'accompagnement alternatif aux établissements spécialisés, Down Up contribue à l'autonomie de vie, au vivre ensemble et à la participation sociale des personnes fragilisées dans une société de droit commun. Cette ambition nécessite de :

- mener des projets et des actions qui contribuent à l'inclusion des personnes fragilisées en condition de handicap en milieu ordinaire, à chaque étape de la vie (aide à la scolarisation, la formation, l'emploi, le logement, la vie sociale et citoyenne) ;
- procurer un soutien moral et efficient aux parents, futurs parents et aidants de personnes avec un handicap ;
- respecter le choix des personnes vulnérables, favoriser leur accès à la citoyenneté, les accompagner pour une vie la plus autonome possible ;
- participer au changement de regard porté sur la personne différente, partager et diffuser des témoignages, des connaissances et des expériences ;
- participer à une dynamique sociétale, essayer un modèle d'accompagnement de droit commun, pour une société plus ouverte.

Down Up est une association loi 1901 reconnue d'intérêt général :

- adhérente à l'Uriopss Nord-Pas-de-Calais
- adhérente à Trisomie 21 France
- elle dispose d'un agrément délivré au titre de l'engagement de Service Civique et a accueilli plus de 45 volontaires depuis 2012
- elle est membre du Comité inter associatif de la Maison Départementale des Personnes Handicapées
- Down Up emploie 10 salariés et compte 7500 heures/an de bénévolat.

Vendredi 21 mars 2025
9h00 – 10h
Allocutions de bienvenue

Aspects généraux
10h – 11h45

**« Un futur pour la trisomie 21 : le paradoxe
actuel entre avortements et thérapies possibles »**
Pr Jean RONDAL (Liège, Belgique)

**« Les nouveaux outils, iPSc et organoïdes
pour mieux comprendre la trisomie 21 »**
Marie-Claude POTIER (Institut du Cerveau et T21RS)

**« L'intelligence artificielle (IA) : histoire,
actualités et perspectives »**
Sylvain FAURE (Safran Engineering Services)

Discussion



« Un futur pour la trisomie 21 : Le paradoxe actuel entre avortements et thérapies possibles »

Pr Jean Adolphe Rondal

jeanarondal@skynet.be

Université de Liège, Belgique

La prévalence natale des bébés porteurs d'une T21 est en nette diminution dans nos sociétés en raison d'une augmentation des IMG ces dernières années. Paradoxalement, c'est à ce moment que se dessinent des perspectives réalistes de thérapie partielle de la condition.

Dans cet exposé, j'envisage brièvement ces perspectives avec une référence particulière aux aspects neurocognitifs de la T21.

Trois orientations curatives peuvent être distinguées : la correction chromosomique, la régulation de l'expression génique, et la pharmacothérapie cognitive.

Les recherches utilisent des organoïdes cérébraux, des modèles murins de la T21, et dans un nombre croissant de cas des personnes porteuses d'une T21.

Leur réalisation concrète sous forme de thérapie prendra encore de nombreuses années en raison de la complexité des questions traitées. Mais elles sont de nature à modifier considérablement le développement des enfants porteurs de la condition et la vie de ces personnes.

On ajoutera qu'on n'a pas attendu les progrès de la génétique moléculaire et de l'épigénétique pour chercher à améliorer le développement cognitif des enfants porteurs d'une T21. Divers programmes d'entraînement cognitif ont été mis au point dès les années 1970. Ils donnent des résultats satisfaisants. Ces résultats pourront être améliorés à court terme par le recours à l'intelligence artificielle et aux techniques de l'apprentissage automatique. Mais ils se heurtent inévitablement aux limitations neurobiologiques de la condition.

On peut penser qu'avec une levée au moins partielle de ces limitations les entraînements cognitifs puissent voir leurs effets potentialisés.

PSEUDO



- Le nombre de bébés nés avec une trisomie 21 (T21) diminue à cause du dépistage chez la maman.
- Cependant, des traitements pour améliorer la vie des personnes avec une T21 commencent à émerger.
- Quatre approches d'amélioration :
 - a) corriger les gènes,
 - b) leur expression,
 - c) des médicaments pour la cognition
 - d) Améliorer le développement cognitif grâce aux apprentissages automatisés

« Les nouveaux outils, iPSc et organoïdes pour mieux comprendre la T21 »



Dr. Marie-Claude Potier

mcpotier@gmail.com

Institut du Cerveau, CNRS UMR7225-INSERM
U1127–Sorbonne Université ; Hôpital de la Pitié-
Salpêtrière, 47 Bd de l'Hôpital, 75013 Paris

Les cellules souches pluripotentes induites (iPSC) et les organoïdes représentent des outils révolutionnaires pour l'étude de la trisomie 21. Les iPSC, dérivées d'individus porteurs de trisomie 21, permettent de générer divers types cellulaires tout en conservant les anomalies génétiques associées à cette condition. Elles offrent ainsi un modèle pertinent pour explorer les mécanismes moléculaires et cellulaires impliqués dans la pathologie, notamment au niveau du développement neuronal et des dysfonctionnements métaboliques.

Les organoïdes, quant à eux, sont des structures tridimensionnelles dérivées des iPSC qui reproduisent fidèlement l'architecture et la fonction de certains organes, notamment le cerveau. Dans le contexte de la trisomie 21, les organoïdes cérébraux permettent d'étudier les altérations du développement neuronal, telles que les défauts de neurogenèse et les anomalies synaptiques. Ces modèles offrent également une plateforme précieuse pour tester de nouvelles approches thérapeutiques, ouvrant ainsi la voie à des traitements plus ciblés et personnalisés.

Quelques exemples d'applications seront présentés, notamment la génération de nouvelles lignées d'iPSCs dans la cadre du projet européen GO-DS21.

PSEUDO



- Notre corps est composé de milliards de cellules.
- Parmi ces cellules, il y a des cellules souches.
- Les cellules souches servent pour que les cellules se reproduisent et deviennent adultes.
- Etudier les cellules souches des personnes avec trisomie aide à mieux comprendre ce qui se passe dans leur corps, en particulier dans leur cerveau.
- Les organoïdes sont des mini-organes (mini-cœur, mini-cerveau) qu'on fabrique à partir des cellules souches.
- On peut fabriquer des organoïdes à partir de cellules souches des personnes avec trisomie 21 et les comparer à des témoins.
- Ces données comparées permettent de comprendre le fonctionnement des organes, en particulier du cerveau et d'essayer des traitements.

« L'intelligence artificielle (IA) : histoire, actualités et perspectives »



Mr Sylvain Faure

faureslvn@gmail.com

Chief Digital Technical Officer chez Safran
Engineering Services (Groupe Safran)

Lors de cette présentation, nous plongerons dans l'univers de l'intelligence artificielle (IA), en démarrant par un aperçu de son histoire et de son évolution. Nous évoquerons les débuts de l'IA, les premières théories et les développements qui ont permis sa progression jusqu'à aujourd'hui.

Nous mettrons en lumière l'émergence récente de l'IA générative, un tournant majeur qui permet de créer de nouveaux contenus tels que du texte, des images et bien plus encore. Cette technologie révolutionne divers secteurs, de la santé à l'éducation, en passant par le divertissement.

Ensuite, nous explorerons les applications actuelles de l'IA, mettant en avant des exemples concrets de son utilisation dans la vie quotidienne et professionnelle. Nous aborderons également les perspectives futures, notamment comment l'IA pourrait influencer les innovations à venir, la qualité de vie, simplifier les processus complexes et créer de nouvelles opportunités notamment dans le cadre du handicap.

Nous inviterons aussi à réfléchir aux implications éthiques de l'IA et à l'importance d'une utilisation responsable. L'objectif est de comprendre comment l'IA, en particulier l'IA générative, peut devenir un outil puissant pour faire avancer notre société, tout en veillant à ce qu'elle serve le bien commun.

PSEUDO



- L'intelligence artificielle (IA) est capable de créer des textes, des images.
- L'intelligence artificielle est utilisée pour améliorer la santé, l'éducation, les loisirs.
- Elle peut améliorer la qualité de vie et créer de nouvelles voies pour le handicap.
- Il faut faire attention à ce que l'IA serve pour le bien de tout le monde.

Vendredi 21 mars 2025

***Prévention et diagnostic
13h45 – 15h45***

➤ **Le sommeil :**

**« Apnées du sommeil et apprentissages
cognitifs chez le petit enfant »**

Pr Brigitte FAUROUX et Clotilde MIRCHER (Necker et IJL)

**« L'IA appliquée au mouvement mandibulaire
respiratoire et masticatoire pendant le sommeil de
l'enfant ou de l'adulte »**

Pr Jean-Benoît MARTINOT (Louvain, Belgique)

**« Entre ancien et nouvel outil pour le
diagnostic du SAOS et ses conséquences »**

***Pr Véronique BRICOUT et Sandro COVAIN
(CHU de Grenoble)***

Discussion

« Apnées du sommeil et apprentissages cognitifs chez le petit enfant avec trisomie 21 »



Pr Brigitte Fauroux

brigitte.fauroux@aphp.fr

Unité de ventilation non invasive et sommeil de l'enfant
Hôpital Necker Enfants Malades, Paris

Brigitte Fauroux ; Silvia Sacco; Vincent Couloigner Alessandro Amaddeo, Aimé Ravel; Emmanuelle Prioux; Jeanne Toulas; Cécile Cieuta-Walti; Hervé Walti; Romain Luscan; Ségolène Falquero; Manon Clert; Marie-Anne Caillaud; Livio De Sanctis; Sonia Khirani; Isabelle Marey; Clotilde Mircher.

Le syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS) est caractérisé par une fermeture répétée des voies aériennes supérieures (VAS) pendant le sommeil, responsable d'un défaut d'oxygénation et d'une mauvaise qualité du sommeil. Le SAOS est associé à une dysfonction neurocognitive et des troubles du comportement. Comme le SAOS est particulièrement fréquente chez le jeune enfant avec trisomie 21, nous avons testé l'hypothèse que la détection et le traitement du SAOS chez le nourrisson T21 dès l'âge de 6 mois était associé à une amélioration du développement neurocognitif. Quarante nourrissons ont eu des explorations du sommeil (polysomnographies) à domicile tous les 6 mois, de l'âge de 6 mois à l'âge de 3 ans. En cas de diagnostic de SAOS, la prise en charge était faite à Necker avec le plus souvent une chirurgie ORL pour traiter l'obstruction des VAS. Le développement neurocognitif de ces enfants a ensuite été évalué à l'âge de 3 ans et comparé à celui d'un groupe de 40 enfants âgés de 3 ans avec T21 mais ayant reçu un suivi standard, sans les explorations systématiques du sommeil. Les résultats, publiés dans The Lancet Régional Health-Europe en octobre 2024, révèlent à la fois la très grande prévalence du SAOS chez les enfants dès 6 mois (39 enfants concernés sur les 40 enfants considérés, dont 21 avaient un SAOS sévère), et d'autre part un meilleur développement intellectuel et comportemental chez les enfants dépistés (avec notamment un score médian de 55,4 au test global de développement Griffith III chez les enfants « dépistés » et traités contre 50,7 pour le groupe « témoin »). Un dépistage du SAOS dès l'âge de 6 mois avec une prise en charge précoce offrirait ainsi des bénéfices à long terme sur le développement socio-émotionnel, l'apprentissage et les aptitudes à la communication des enfants porteurs de T21.

Fauroux Brigitte et al., "Early detection and treatment of obstructive sleep apnoea in infants with Down syndrome: a prospective, non-randomised, controlled, interventional study", The Lancet Regional Health – Europe 2024, Volume 45, 101035.

PSEUDO



Les apnées du sommeil sont fréquentes chez les personnes avec trisomie21

- Les apnées entraînent des déficits d'apprentissage.
- Les apnées peuvent être détectées chez le bébé et traitées par chirurgie ORL.
- Le développement intellectuel et comportemental est amélioré chez les bébés traités.
- Ce diagnostic ouvre des perspectives importantes pour une meilleure vie des personnes avec T21.

« L'IA appliquée au mouvement mandibulaire respiratoire et masticatoire pendant le sommeil de l'enfant et de l'adulte »



Dr Jean-Benoît Martinot

martinot.j@respisom.be

1/Laboratoire du sommeil, Centre Hospitalier Universitaire (CHU) Université catholique de Louvain (UCL), Site Sainte-Elisabeth, Namur, Belgique

2/Institut de Recherche Expérimentale et Clinique (IREC), Université catholique de Louvain Bruxelles Woluwe, Bruxelles, Belgique

Nous avons l'usage de l'intelligence artificielle pour développer de nouvelles technologies visant à offrir une approche plus flexible du diagnostic des troubles respiratoires du sommeil dans l'environnement naturel du domicile.

Nous avons démontré que le Mouvement Mandibulaire est un biosignal physiologique unique qui reflète, durant le sommeil, l'interaction dynamique entre les muscles des voies aériennes supérieures que ce mouvement pilote et la commande respiratoire.

Lors d'un événement obstructif pharyngé, les centres respiratoires sont stimulés par l'augmentation du CO₂ qui s'en suit et par un réflexe de pression négative dans les voies aériennes, tandis qu'un effort diaphragmatique tente de forcer la ventilation à travers l'obstacle. Étant donné que les centres respiratoires du tronc cérébral sont étroitement connectés aux centres moteurs du trijumeau, responsables du contrôle mandibulaire (muscles abaisseurs et éleveurs), l'augmentation du drive respiratoire s'accompagne d'une activation accrue du drive trigéminal. Les muscles de la mandibule sont alors recrutés de manière séquentielle pour ouvrir puis fermer la bouche. En l'absence d'obstruction pharyngée, la mandibule oscille naturellement à la fréquence respiratoire, reflétant un équilibre entre muscles éleveurs et abaisseurs. Cette activité spécifique au sommeil permet de distinguer l'état de veille de celui du sommeil et ses différents stades.

Les données brutes acquises par des centrales inertielle déposées sur le menton dans la technologie Sunrise (Namur, Belgique) sont prétraitées, puis segmentées en fragments à longueur de 10 ou 30 secondes selon la tâche de classification. Des caractéristiques statistiques pertinentes sont estimées pour chaque fragment et utilisées comme données d'entrée des algorithmes de classification. L'analyse automatisée comprend deux tâches : (1) la classification des stades de sommeil, (2) l'identification des micro-éveils et des événements respiratoires du sommeil. La première tâche vise à identifier quatre états : l'éveil, le sommeil léger, profond et REM. La seconde tâche vise à distinguer : la respiration normale, les événements obstructifs/centraux et des micro-éveils. Un algorithme de machine en auto-apprentissage approprié (XGBoost) est optimisé pour chaque problème. Les prédictions séquentielles par ces modèles sont transférées ensuite dans un module qui fera le calcul des indices cliniques conventionnels (TTS, IAH, etc.).

Si l'intelligence artificielle appliquée au drive trigéminal a pu ainsi caractériser l'exercice du flux respiratoire, elle a aussi été entraînée et validée pour détecter les événements moteurs non respiratoires, tels que l'activité rythmique masticatoire associée au bruxisme du sommeil. Ces derniers sont d'ailleurs précédés de période d'effort respiratoire que montrent bien les centrales d'inertie déposées sur le menton pour capturer le Mouvement Mandibulaire.

PSEUDO



- L'intelligence artificielle (IA) permet d'utiliser un appareil placé sur le menton qui mesure les mouvements de la bouche lors du sommeil.
- Cet appareil permet de mesurer les troubles du sommeil dans la chambre où la personne dort.
- Cet appareil permet aussi de mesurer le bruxisme au cours du sommeil.

« Entre ancien et nouvel outil pour le diagnostic du syndrome d'apnées du sommeil »

Pr. Véronique Bricout

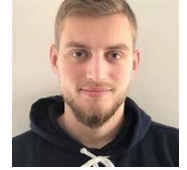
Sandro Covain, Doctorant



INSERM U1300 – HP, UM Sports & Pathologies
CHU sud Grenoble Alpes

V. Bricout, S. Covain, M. Guinot, S. Doutreleau, S. Bailleul

VBricout@chu-grenoble.fr - sandro.covain@univ-grenoble-alpes.fr



Depuis les années 1990, le service de médecine du sport du CHU de Grenoble accompagne les enfants et les adultes avec trisomie dans leur parcours de soins par la mise en place de protocoles de recherche. Ainsi, depuis plus de 30 ans, ce sont six études qui ont été menées, et qui ont permis d'apporter des réponses aux participants et à leur famille, autour des problèmes de sommeil, d'alimentation et d'ouverture à l'activité physique. La problématique des troubles respiratoires du sommeil dans la trisomie 21 reste toutefois un fil rouge de tous ces travaux.

La prévalence du **syndrome d'apnées du sommeil (SAS)** a été largement démontrée, et la fragmentation du sommeil induite par un SAS aggrave les troubles cognitifs, cardiovasculaires et inflammatoires décrits dans la T21.

Le dépistage du SAS est donc essentiel pour cette population. La polysomnographie (PSG) reste la méthode de référence pour évaluer les caractéristiques du sommeil ; mais la nécessité à développer de nouvelles méthodes d'exploration pour faire un dépistage précoce et fiable de SAS dans la T21 est une nécessité.

L'étude Synapso, menée entre 2016 et 2020 s'est ainsi intéressée à la détermination des facteurs prédictifs du syndrome d'apnées du sommeil (SAS) dans la T21 à l'aide de modèles statistiques. Quarante adultes T21 (30 ± 7 ans, 24 hommes-16 femmes) ont réalisé un bilan de santé complet (biologie, épreuve cardiorespiratoire, polysomnographie, et niveau d'activité physique). Le recueil de ces données a permis de réaliser des analyses de modèles explicatifs et prédictifs, en fonction d'une variable d'intérêt : l'index d'apnées-hypopnées, caractérisant la sévérité du SAS. Nos résultats rapportent 72% de diagnostic de SAS avec 20 nouveaux diagnostics permettant de mettre en place une prise en charge immédiate, afin de limiter les conséquences délétères de SAS sur la santé.

Plusieurs facteurs impliqués dans le SAS ont été mis en évidence par ces modèles explicatifs et prédictifs, dont le plus déterminant est anatomique, avec l'ouverture de l'angle gonionique. Des marqueurs prédictifs biologiques tels que la ferritine, les basophiles et les éosinophiles ont été retrouvés comme variables explicatives du SAS. Ils sont associés à des altérations cardiorespiratoires et autonomiques. Par ces résultats, il a été montré qu'un examen radiologique systématique et un suivi biologique régulier pour repérer rapidement les premiers signes traduisant les prodromes du SAS était essentiel.

Aujourd'hui, cette étude se poursuit par l'étude TAPAS (2023-2026) dont un des objectifs est de valider les capacités diagnostiques d'un capteur de mouvements mandibulaires (dispositif Sunrise®), en complément d'un dépistage des troubles respiratoires du sommeil par une PSG. Ce capteur est porté durant 3 nuits : la première nuit en parallèle à la PSG, puis deux autres nuits faites en milieu écologique au domicile du patient. Par la validation de ce dispositif ambulatoire, l'intérêt de ce travail est de montrer la fiabilité de ce dispositif pour cette population particulière, qui se caractérise par sa prévalence à développer un SAS. Les résultats de ces travaux sont en cours d'acquisition, mais ils doivent permettre de prévenir le plus tôt possible les conséquences délétères d'un SAS sur la santé. La validation d'un dispositif de mesure ambulatoire des troubles respiratoires du sommeil permettra de proposer une première évaluation du sommeil aux enfants dès leur plus jeune âge. Cette mesure aisée, fiable et non invasive, réalisée en milieu écologique (la chambre du patient) limite considérablement l'effet 'environnement hospitalier' de la polysomnographie qui est très souvent un obstacle majeur pour les familles et leur enfant.

PSEUDO



- Le syndrome d'apnées du sommeil (SAS) est mesuré par un appareil appelé polysomnographie.
- Les apnées du sommeil chez la personne avec T21 sont importantes, fréquentes et entraîne des troubles cognitifs.
- Il faut donc améliorer la détection précoce du SAS.
- Le capteur Sunrise est un nouveau capteur qui permettra de déceler très tôt le SAS chez toutes les personnes.

Vendredi 21 mars 2025

***Prévention et diagnostic
15h45 – 17h45***

➤ **L'IA et l'amélioration des diagnostics :**

**« Le projet AIDY : quelques exemples pratiques (Kabuki, faciocraniosténoses) utiles dans le cadre de la trisomie 21
*Pr Romain KHONSARI (Hôpital de la Pitié Salpêtrière, Paris)***

**« L'IA et les nouvelles technologies au service
du dépistage des TSA »
*Nada KOJOVIC (Genève, Suisse)***

**« Prédire pour prévenir : nouvelles perspectives grâce à
l'IA pour la maladie d'Alzheimer »
Stanley DURRLEMAN (INRIA, Paris)
*Discussion***

**Vendredi 18h15 - Pot de l'amitié
Mairie du 6^{ème} arrondissement**

« Le projet AIDY : quelques exemples pratiques (Kabuki, faciocraniosténoses) utiles dans le cadre de la trisomie 21 »



Pr Roman Khonsari

roman.khonsari@aphp.fr

Service de chirurgie maxillofaciale et chirurgie plastique
Hôpital Necker - Enfants malades,
Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
Faculté de médecine, Université Paris Cité

Le diagnostic des maladies rares touchant la région crâniofaciale repose en grande partie sur la connaissance de la dysmorphologie. La variété des présentations phénotypiques et le grand nombre de syndromes touchant cette région entraîne souvent une errance diagnostique qui peut être préjudiciable pour l'enfant et sa famille. Dans notre établissement, nous disposons d'une photothèque unique au monde enrichie depuis plus de 30 ans par des patients suivis et diagnostiqués, photographiés dans un studio professionnel tout au long de leur croissance.

Depuis deux ans, nous développons une application de reconnaissance faciale qui identifie un important groupe de syndromes en appliquant des outils d'analyse d'images et de reconnaissance faciale à cette base de données exceptionnelle. Cette application, AIDY, est développée dans le cadre d'une collaboration entre l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris et l'Institut Imagine. Elle sera disponible gratuitement pour les professionnels de santé en octobre 2025.

Dans cette présentation, nous exposons les principes du développement de l'application AIDY, ses bases scientifiques et nous détaillons deux cas d'usages pratiques. Notre objectif est de diffuser cet outil dès la fin 2025 auprès de tous les praticiens s'occupant de la petite enfance afin d'avoir un impact réel sur la question de l'errance diagnostique.

PSEUDO



- La région du crâne et de la face peut présenter des anomalies.
- Ces anomalies peuvent servir au diagnostic de certaines maladies.
- La reconnaissance précoce de ces anomalies peut se faire grâce à des outils générés avec de très nombreuses photographies de la face.
- Les auteurs de l'étude ont pu fabriquer une bibliothèque de photos (photothèque).
- Cette photothèque nommée AIDY va servir à tous les médecins pour avoir des diagnostics très précoces et précis pour la petite enfance.

« L'intelligence artificielle et les nouvelles technologies au service du dépistage des TSA »



Mme Nada Kojovic

nada.kojovic@unige.ch

Psychologue, Dr en neurosciences,
Département de Psychiatrie UNIGE

Le diagnostic précoce des Troubles du Spectre de l'Autisme (TSA) est essentiel pour optimiser les interventions pendant la période de plasticité cérébrale maximale. Pourtant, l'accès au diagnostic reste limité par des outils basés sur l'observation humaine, sujets à la subjectivité et aux biais de rappel. Aujourd'hui, l'essor de l'intelligence artificielle et de la « *computer vision* » ouvre de nouvelles perspectives pour une évaluation plus fine et objective des comportements caractéristiques de l'autisme. Notre laboratoire à Genève (dirigé par la Pr Marie Schaer) s'intéresse au développement d'outils permettant d'automatiser l'analyse des interactions sociales. Dans une de nos dernières études, nous avons essayé de mesurer le potentiel des comportements non verbaux, tels que les gestes communicatifs et l'orientation du regard, dans la prédiction automatisée de ce trouble. Pour cela, nous avons extrait les séquences vidéo issues de l'interaction sociale entre l'enfant et un clinicien lors de la séance diagnostique filmée. Afin de minimiser les biais et de simplifier la scène d'analyse, nous avons appliqué un algorithme d'extraction des points clés squelettiques (par exemple, OpenPose), qui nous a permis de suivre la dynamique des mouvements des enfants lors d'interactions ludiques, garantissant l'anonymisation tout en préservant la structure de l'interaction sociale. Nous utilisons ensuite des « réseaux de neurones » afin d'analyser ces séquences et de modéliser les différences entre les enfants avec TSA et les enfants témoins appariés selon l'âge et le sexe. Dans nos travaux, notre modèle d'apprentissage automatique a atteint 81 % de précision dans la classification des vidéos provenant d'enfants avec TSA, démontrant le potentiel des approches computationnelles pour améliorer la détection des premiers signes de l'autisme. À terme, ces outils permettront un dépistage plus accessible, une meilleure individualisation des interventions et un suivi longitudinal précis des trajectoires développementales des enfants.

PSEUDO



- L'autisme (TSA) se caractérise par des troubles de la communication comme les gestes, le regard.
- La détection de ces troubles est difficile et pas assez précoce.
- Le laboratoire a mis au point des mesures à partir de nombreuses séquences filmées d'un entretien entre un enfant avec un médecin.
- En utilisant des techniques de l'intelligence artificielle, les chercheurs ont déterminé les différences entre enfants témoins et enfants avec TSA.
- Les chercheurs ont montré des différences entre filles et garçons.
- On peut ainsi améliorer la détection des premiers signes du TSA.
- Les interventions thérapeutiques seront plus précoces et plus précises.
- On pourra suivre chaque enfant au cours de son développement.

« Prédire pour prévenir : nouvelles perspectives grâce à l'IA pour la maladie d'Alzheimer »



Stanley Durrleman
Stanley.Durrleman@inria.fr
Directeur de recherche Inria
Institut du Cerveau, Paris
Co-fondateur de Qairnel SAS

Les avancées récentes en intelligence artificielle (IA) offrent de nouvelles opportunités pour améliorer la prise en charge des maladies neurodégénératives, en particulier la maladie d'Alzheimer. Cette intervention présentera des méthodes d'IA développées pour prédire la progression de la maladie, en s'appuyant sur des données cliniques, biologiques et d'imagerie. Ces algorithmes permettent d'anticiper l'évolution des patients, facilitant ainsi une meilleure sélection des participants pour les essais cliniques. Grâce à une identification plus précise des profils à risque, ces outils contribuent à diminuer le nombre de patients nécessaires dans les études, accélérant le développement de nouveaux traitements.

Une deuxième partie de l'intervention est consacrée à **DocMemo.fr**, une plateforme innovante de repérage et d'orientation pour les personnes à risque de développer des troubles de la mémoire. Cette solution repose sur la collecte et l'analyse de données en vie réelle, captées de manière légère à partir d'outils numériques, afin d'établir des profils de risque personnalisés. L'utilisation de l'IA dans ce cadre permet d'optimiser l'orientation des patients vers des parcours de soins adaptés, favorisant ainsi une prise en charge précoce et individualisée.

PSEUDO



- Les méthodes de l'Intelligence Artificielle (IA) permettent de déterminer les personnes à risque pour développer une maladie d'Alzheimer.
- Ces méthodes de l'IA permettent aussi de prédire la progression de la maladie.
- Ces méthodes permettent aussi de sélectionner des participants pour des essais cliniques.
- La plateforme innovante appelée DocMemo.fr permet de repérer les personnes à risque pour les troubles de mémoire.
- On peut ainsi orienter les patients pour une prise en charge précoce et individualisée.

Samedi 22 mars 2025

***Nouvelles technologies et recherche
9h00 – 10h20***

➤ **Dans le cadre du projet GO-DS21 :**

« Nouvelles approches pour étudier les comorbidités »

Yann HERAULT (IGBMC, Strasbourg)

**« Nouvelles approches pour corriger le déséquilibre de la
balance excitation/inhibition »**

Victorine ARTOT et Jérémy JEHL (IGBMC, Strasbourg)

« Cellules souches pluripotentes et mini cerveaux »

Louis VALAY (Institut du Cerveau, Paris)

➤ **Intelligence artificielle pour les approches thérapeutiques :**

« L'IA dans l'optimisation de molécules thérapeutiques »

Pr Nathalie JANEL et Gauthier MOROY (Université Paris Cité)

Discussion

« Nouvelles approches pour étudier les comorbidités dans la Trisomie 21 : le projet GO-DS21 »



Dr. Yann Herault

herault@igbmc.fr

Affiliation : Institut de Génétique, Biologie Moléculaire et Cellulaire, IGBMC,
Département de Neurogénétique et médecine translationnelle,
Unistra, CNRS, INSERM, UMR7104 U1258, 1 rue Laurent Fries, 67404 ILLKIRCH

Certaines conditions mentales et physiques, comme la déficience intellectuelle et l'obésité, sont bien plus fréquentes chez les personnes atteintes de trisomie 21 que dans la population générale. L'obésité, en particulier, peut entraîner des risques accrus de problèmes de santé tels que l'apnée obstructive du sommeil (un trouble respiratoire potentiellement dangereux), des troubles métaboliques (comme la dyslipidémie et l'hyperinsulinémie), le diabète de type 2 et des difficultés motrices.

La trisomie 21 résulte d'une anomalie génétique bien identifiée. Toutefois, comprendre comment cette surdose génétique conduit à diverses maladies reste complexe. Mieux cerner ces mécanismes est essentiel pour améliorer la qualité de vie des personnes concernées. C'est précisément l'objectif du projet GO-DS21, qui cherche à décrypter les mécanismes biologiques de l'obésité et d'autres comorbidités.

Le projet GO-DS21 s'appuie sur une vaste base de données cliniques et précliniques issues de cohortes européennes, notamment du Royaume-Uni (plus de 6 000 cas), de la France, de l'Espagne et de trois autres centres cliniques. En plus des données humaines, des modèles précliniques sont utilisés pour approfondir la compréhension des processus biologiques impliqués. Les chercheurs étudient à la fois des facteurs génétiques (intrinsèques) et environnementaux (extrinsèques) pour identifier les causes des comorbidités.

En identifiant les mécanismes sous-jacents des comorbidités associées à la trisomie 21, le projet pourrait également avoir un impact au-delà de cette population spécifique. Par exemple, les découvertes sur le lien entre l'obésité et les troubles mentaux pourraient bénéficier à la population générale, où l'obésité est un facteur de risque majeur de nombreuses maladies chroniques et de troubles cognitifs.

Avec des experts en clinique, génétique, physiopathologie, bio-informatique et intelligence artificielle, nous voulons améliorer le diagnostic, le pronostic et le traitement précoces des affections liées à la trisomie 21. En définissant de nouvelles recommandations cliniques, GO-DS21 espère proposer des interventions précoces et ciblées pour prévenir ou limiter le développement de l'obésité, tout en offrant des perspectives d'application plus larges pour d'autres personnes vulnérables aux troubles cognitifs et métaboliques.

Participants : 12 institutions avec des organisation de patients de 6 pays européens

Financement de la CE : 6 millions d'euros de janvier 2020 à Juin 2025

Site web du projet : go-ds21.eu.

PSEUDO



- Le projet GO-DS21 a pour objectif de mieux connaître les pathologies associées à la trisomie 21 comme l'obésité, les problèmes de sommeil, le diabète de type II.
- Des experts dans différents domaines et de différents pays européens mettent ensemble leurs connaissances.
- Ces connaissances doivent permettre de faire des diagnostics et des recommandations précoces pour pallier ces pathologies.

« Nouvelles approches pour corriger le déséquilibre de la balance Excitation / inhibition »



Equipe de Véronique Brault, Dr. Elodie Ey, et Dr. Yann Héroult
Institut de Génétique, Biologie Moléculaire et Cellulaire,
herault@igbmc.fr
IGBMC, Département de Neurogénétique et médecine translationnelle
Unistra, CNRS, INSERM, UMR7104 U1258,
1 rue Laurent Fries, 67404 ILLKIRCH



Victorine Artot

Jeremy Jehl

Pour assurer son bon fonctionnement, le cerveau doit maintenir un équilibre délicat entre les signaux émis par les neurones excitateurs et inhibiteurs. Cet équilibre est essentiel pour garantir une communication neuronale harmonieuse. Dans certaines maladies génétiques, telles que la trisomie 21, cet équilibre est perturbé, entraînant des troubles de l'apprentissage et de la mémoire.

Ces troubles cognitifs sont notamment liés à des anomalies dans le dosage du gène *Dyrk1a*, un acteur clé du développement cérébral. Présent en trois copies chez les personnes atteintes de trisomie 21, **Dyrk1a** induit une production excessive de sa protéine, altérant ainsi la fonction des neurones excitateurs et inhibiteurs. Or, les neurones inhibiteurs jouent un rôle crucial dans la régulation de l'activité cérébrale.

Des travaux antérieurs avaient montré qu'en bloquant totalement les récepteurs GABA de l'inhibition, il était possible de restaurer les fonctions cognitives chez la souris. Cependant, cette approche s'accompagnait d'effets secondaires trop importants pour envisager une application chez l'humain.

Actuellement, nous testons une nouvelle molécule ciblant spécifiquement une sous-population de neurones inhibiteurs, avec un risque d'effets secondaires réduit. Nos résultats préliminaires sont prometteurs, révélant une amélioration de la mémoire de travail et de la motricité fine, bien que la vitesse d'apprentissage ne soit pas encore entièrement restaurée.

Ces avancées contribuent à une meilleure compréhension des origines des troubles cognitifs liés à la trisomie 21 et ouvrent la voie au développement de thérapies potentielles visant à améliorer la qualité de vie des personnes concernées.

PSEUDO



Le bon fonctionnement de la communication du cerveau est dû à un équilibre entre des neurones qui fonctionnent trop (excitateurs) et d'autres qui fonctionnent trop peu (inhibiteurs).

- Dans la trisomie 21 l'équilibre entre les deux types de neurones est mal contrôlé.
- Parmi les gènes du chromosome 21 qui sont en excès chez les personnes avec trisomie 21, le gène D (pour *DYRK1A*) pourrait être responsable de ce mauvais équilibre
- Les auteurs testent un composé qui agit sur certains neurones inhibiteurs.
- Ce composé D pourrait améliorer la motricité fine et la mémoire.

« Cellules souches pluripotentes et mini cerveaux »



Louis Valay

louis.valay@icm-institute.org

Brain Institut du Cerveau, Paris

Les cellules souches pluripotentes induites (iPSC), sont des cellules générées à partir de cellules matures (par exemple, des cellules de peau ou de sang), que l'on « reprogramme » en cellules souches. Elles peuvent alors se transformer en n'importe quel type de cellule du corps humain : neurones, cellules cardiaques, vaisseaux sanguins, etc.

Dans la recherche sur le syndrome de Down, les scientifiques créent des iPSC à partir de patients porteurs de trisomie 21. Ces cellules permettent d'étudier comment le chromosome 21 additionnel influence le développement et le fonctionnement des cellules, notamment dans le cerveau.

Les organoïdes sont des structures en 3D qui ressemblent à des mini-organes et sont fabriquées à partir des iPSC. Par exemple, des organoïdes cérébraux imitent le développement du cerveau humain et permettent d'analyser les anomalies spécifiques liées au syndrome de Down. De la même manière, les organoïdes vasculaires permettent de simuler les vaisseaux sanguins de personnes avec trisomie 21 et de mieux comprendre son impact sur le système vasculaire.

Grâce aux organoïdes, les chercheurs peuvent :

- Développer des nouveaux modèles de recherche (pour étudier par exemple les interactions entre les neurones et les vaisseaux sanguins, autrement inaccessible sur des personnes vivantes)
- Mieux comprendre les mécanismes de la maladie (par exemple, pourquoi les neurones des individus porteurs de trisomie 21 se développent différemment).
- Tester de nouveaux traitements dans des conditions proches de la réalité, avant de passer aux essais cliniques.
- Explorer les liens avec d'autres maladies, comme la maladie d'Alzheimer, qui touche précocement les personnes avec trisomie 21.

Ces avancées permettent d'explorer le syndrome de Down de manière plus précise et personnalisée, en évitant certaines limites des modèles animaux. Elles ouvrent la voie à de nouvelles stratégies thérapeutiques, avec l'espoir d'améliorer la qualité de vie des patients.

PSEUDO



On peut créer des cellules appelées cellules souches à partir de la peau ou du sang.

- Au laboratoire, les chercheurs peuvent transformer ces cellules souches en divers types de cellules (de cœur, de cerveau, etc...).
- On peut comparer par exemple les cellules de cœur ou de cerveau d'une personne avec T21 avec celles d'une personne témoin.
- Cette comparaison permet de mieux comprendre ce qui ne va pas chez les personnes avec T21.
- Une fois que l'on comprend mieux on peut envisager des traitements.

« L'IA dans l'optimisation de molécules thérapeutiques »



Nathalie Janel & Gautier Moroy
nathalie.janel@u-paris.fr; gautier.moroy@u-paris.fr
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.

Nous avons récemment montré les effets bénéfiques d'une thérapie peptidique sur la neurogénèse et la neuro-inflammation dans un modèle murin du SD. Malgré son fort potentiel, les mécanismes moléculaires sous-jacents à ses effets restent flous, ce qui entrave son utilisation comme traitement. C'est pourquoi nous avons utilisé des méthodes bio-informatiques basées sur de l'IA afin de comprendre ces mécanismes et pouvoir optimiser sa séquence pour obtenir une meilleure efficacité.

Dans un premier temps, nous montrerons comment des méthodes d'IA nous ont permis de proposer des variants peptidiques optimisées. Dans un second temps, nous montrerons comment les meilleurs variants seront validés expérimentalement 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.

PSEUDO



- Le syndrome de Down/Trisomie21 est associé à des anomalies du système nerveux et du système de glandes (endocrinien).
- Les personnes avec T21 vivent plus longtemps qu'il y a 50 ans.
- Devenir vieux c'est aussi avoir des pathologies comme dans la population générale, par exemple la maladie d'Alzheimer.
- Les auteurs disposent d'un composé qui serait bénéfique dans certains aspects du vieillissement.
- Certaines méthodes d'analyse basées sur l'Intelligence Artificielle (IA) permettent d'améliorer ce composé pour qu'il soit plus efficace.

Samedi 22 mars 2025

Intelligence artificielle et soin
10h30– 11h45

« L'exemple de l'ophtalmologie »
***Dr Alexandra MIERE (Hôpital intercommunal,
Créteil)***

« L'exemple de l'odontologie »
Pr Maxime DUCRET (Hospices Civils de Lyon)

Discussion

« L'exemple de l'ophtalmologie et l'intelligence artificielle »



Dr. Alexandra Miere, MD, PhD

Alexandra.Miere@chicreteil.fr

Maître de Conférences des Universités – Praticien Hospitalier
Service d'Ophtalmologie, CHI Créteil, Université Paris Est Créteil

L'Intelligence Artificielle (IA) joue un rôle croissant dans le diagnostic et la gestion des maladies rares rétiniennes (MRH). Elle est utilisée pour analyser des images rétiniennes via des réseaux neuronaux convolutifs (CNN), permettant de classifier les différents types de MRH, comme la rétinite pigmentaire ou la maladie de Stargardt, avec une grande précision. L'IA permet également la segmentation des structures rétiniennes, facilitant une évaluation plus détaillée des pathologies.

En parallèle, elle aide à établir des corrélations génotype-phénotype en prédisant les gènes responsables des MRH à partir d'images rétiniennes. De plus, l'IA est utilisée pour prédire la progression des maladies et la fonction visuelle des patients, offrant des outils précieux pour personnaliser le suivi de patients atteints. Ces avancées promettent de transformer la prise en charge des MRH, en facilitant un diagnostic plus rapide et plus précis, et pourquoi pas en ouvrant la voie à de nouvelles thérapies.

PSEUDO



- La rétine est une partie de l'œil, elle contient différentes structures.
- L'Intelligence artificielle (IA) permet de mieux connaître ces structures.
- La rétine peut présenter des maladies, l'IA permet de mieux les connaître.
- L'IA permet de faire un diagnostic plus rapide et plus précis de l'évolution de la maladie de la rétine.
- On pourra connaître les gènes responsables des maladies de la rétine.
- On aura de nouvelles pistes pour soigner.

« L'IA en odontologie, cet outil qui va changer la pratique du chirurgien-dentiste »

Pr. Maxime Ducret

maxime.ducret@univ-lyon1.fr

PU-PH Odontologie, Université Claude Bernard Lyon 1



L'intelligence artificielle (IA) est en train de transformer la pratique du chirurgien-dentiste. Elle offre déjà des outils performants pour le diagnostic grâce à l'analyse automatisée d'images radiographiques, permettant d'identifier des lésions précoces en renforçant les compétences des praticiens. En matière de planification des traitements, l'IA assiste aussi dans l'élaboration de protocoles, par exemple pour l'implantologie, d'orthodontie ou encore pour la réhabilitation prothétique. L'IA optimise aussi la gestion des cabinets et des services hospitaliers en automatisant la prise de rendez-vous, en répondant au téléphone, ou encore en améliorant la gestion des dossiers médicaux.

Toutefois, ces avancées soulèvent des questions majeures. La fiabilité des algorithmes est un enjeu crucial : les modèles d'IA doivent être rigoureusement validés pour éviter les erreurs de diagnostic ou de prise en charge. La gestion des biais algorithmiques est également essentielle, car une IA entraînée sur des bases de données non représentatives pourrait générer des inégalités dans les soins. Au-delà des aspects techniques et éthiques, l'IA influence la manière dont les praticiens exercent leur métier. Ainsi, quel sera l'impact de ces outils sur le raisonnement clinique, ou encore l'autonomie des professionnels et le libre arbitre des praticiens ?

Cette conférence propose d'explorer ces enjeux en profondeur et d'engager une réflexion collective sur la place de l'IA, afin d'en tirer le meilleur parti tout en anticipant ses défis.

PSEUDO



- L'Intelligence Artificielle (IA) permet de rendre automatique les images des radiographies de la bouche (dents, gencives, mâchoires).
- L'IA permet de mieux les analyser et de détecter très tôt des anomalies.
- L'IA aide à la mise en place de protocoles pour améliorer la dentition, par exemple pour l'orthodontie et la mise d'implants (pour des dents malades).
- L'IA aide aussi les secrétariats pour la prise de rendez-vous et la façon dont les services à l'hôpital fonctionnent.
- Cependant, il faut faire attention aux aspects techniques qui doivent être bien reproductibles.
- Il faut faire attention à l'évolution des pratiques et à l'autonomie des praticiens.

Samedi 22 mars 2025

***Nouvelles technologies et outils
pour l'inclusion
13h15 – 17h30***

**« Aspects généraux sur la communication alternative et
augmentée »**

Floriana COSTANZO (Rome, Italie)

Table ronde A : quelques exemples d'applications

« Le dispositif Talkitt pour les enfants avec T21 »

Floriana COSTANZO (Rome, Italie)

« Jase Up : L'innovation au service de la communication »

Lalie HERENG et Éric SEVETTE (Association Down'Up)

**« L'IA pour générer des textes en contexte :
une interaction plus intuitive et contextuelle »**

Alice WAROQUIER (Louvain, Belgique)

Discussion

Table ronde B : points de vue des personnes concernées

**Le point de vue de « Nous Aussi » sur les nouvelles technologies,
avantages et inconvénients »**

Vidéo réalisée par "Nous Aussi"

**« Les applications numériques d'apprentissage et de loisirs :
apports et dangers »**

Dany DOBOSZ (Parent, Papillons Blancs et Handinamik, Paris)

« L'apport de l'IA pour l'Autonomie des Personnes avec T21 »

***Samir RABHI (Parent, cadre chez Microsoft, Trisomie 21
France)***

Discussion

« Aspects généraux sur la communication alternative et augmentée »



Floriana Costanzo, PsyD, PhD

floriana.costanzo@opbg.net

Psychology Unit, Child and Adolescents Psychiatry Unit
Bambino Gesù Children's Hospital, Research Hospital
Viale Baldelli, 41 – Rome

L'intelligence artificielle (IA) révolutionne le domaine de la communication améliorée et alternative (CAA) en renforçant l'accessibilité, l'efficacité et la personnalisation pour les personnes souffrant de troubles de la communication. Cet exposé explore les applications de l'IA dans le domaine de la CAA, en mettant l'accent sur les approches statistiques et d'apprentissage automatique telles que le traitement du langage naturel, la reconnaissance vocale et les systèmes de communication basés sur les gestes. Nous discuterons des outils pilotés par l'IA tels que la génération de textes prédictifs, la synthèse vocale et l'interaction basée sur l'image pour aider les personnes souffrant de troubles de la parole et de la motricité. Enfin, je présenterai les résultats d'une étude pilote sur le projet Talkitt Beta, qui évalue son impact sur les enfants porteurs de trisomie 21. En mettant l'IA au service du bien social, nous pouvons ouvrir la voie à des solutions de communication plus inclusives qui renforcent l'autonomie des individus dans divers contextes.

PSEUDO



- L'intelligence artificielle aide beaucoup pour la communication améliorée et alternative (CAA).
-
- L'IA permet d'améliorer le langage et les gestes naturels ainsi que la reconnaissance des mots et des sons.

«Le dispositif Talkitt pour les enfants avec T21 »



Floriana Costanzo, PsyD, PhD

floriana.costanzo@opbg.net

Psychology Unit, Child and Adolescents Psychiatry Unit
Bambino Gesù Children's Hospital, Research Hospital
Viale Baldelli, 41 – Rome

Traduction de la version en anglais par Jean-Marc Richard

Les personnes nées avec une trisomie 21 (T21) souffrent souvent de graves troubles de la parole, ce qui affecte considérablement l'intelligibilité du langage et la communication au quotidien. Talkitt, une application mobile développée par Voiceitt, utilise la reconnaissance vocale et l'intelligence artificielle pour traduire en temps réel les paroles inintelligibles en phrases claires, ce qui permet aux personnes concernées de communiquer plus efficacement.

Nous allons parler d'une étude impliquant 23 personnes nées avec une T21, âgées de 5,54 à 28,9 ans, qui ont utilisé l'application Talkitt. Elles ont participé à une période de formation de six mois, au cours de laquelle l'application a été personnalisée pour reconnaître au moins 20 mots inintelligibles par personne. Les résultats ont montré une grande facilité d'utilisation, une forte satisfaction des utilisateurs et des améliorations notables de leurs compétences linguistiques, en particulier leur capacité de dénomination. Ces résultats suggèrent que Talkitt présente un potentiel important en tant qu'outil de soutien et de réadaptation pour les personnes porteuses de T21, ouvrant la voie à des solutions de communication plus inclusives et plus efficaces.

PSEUDO.



- Parfois on ne comprend pas bien ce que disent les personnes avec trisomie 21.
- L'application Talkitt utilise la reconnaissance des sons et l'IA pour les aider à communiquer avec des phrases plus claires.
- L'application Talkitt a été évaluée en Italie sur 23 personnes avec T21.
- Les personnes ont eu une formation personnalisée pour chacun et chacune pendant six mois.
- Talkitt semble être un bon outil de soutien et de réadaptation pour les personnes avec T21 pour communiquer avec les autres.

« Jase Up : L'innovation au service de la communication »



Éric Sevette
csevette@downup.org
Association Down Up
Bénévole et père d'un jeune
homme avec trisomie 21



Lalie Hereng
laliehereng@downup.org
Association Down Up
Responsable coordinatrice

Down Up poursuit comme objectif principal l'autonomie de la personne en situation de handicap dans le milieu de vie le plus ordinaire possible.

En développant un dispositif d'accompagnement alternatif aux établissements spécialisés, Down Up contribue à l'autonomie de vie, au vivre ensemble et à la participation sociale des personnes fragilisées dans une société de droit commun.

L'association porte des projets et des actions au quotidien afin de poursuivre l'inclusion en milieu ordinaire des personnes fragilisées, et ce, à chaque étape de la vie : de la scolarité à l'emploi, en passant par le logement, la vie sociale et citoyenne. Au cœur de son accompagnement réside le respect des choix de la personne vulnérable, afin de participer à une dynamique sociétale plus respectueuse et plus ouverte.

Précurseur avec l'ouverture d'un habitat inclusif à Arras en 2011, Down Up a rapidement repéré des besoins concernant la communication et la sécurité dans le logement et dans la ville.

C'est dans ce contexte qu'est né le concept Jase Up. Les premières applications mobiles collaboratives conçues pour aider les personnes en situation de handicap à mieux communiquer avec leur entourage.

Jase Up Réseau favorise l'autonomie et lutte contre l'isolement social. C'est un outil de soutien, facilitant la communication pour une meilleure qualité de vie.

Jase Up Alerte permet à une personne accompagnée de joindre rapidement les membres de sa « tribu » de la manière la plus simple possible, en fonction de leurs disponibilités et des priorités d'appel, plus besoin de rechercher dans la liste des contacts.

PSEUDO



- L'association Down up souhaite l'autonomie des personnes avec handicap.
- **Jase Up** est une application qu'on peut avoir sur son téléphone.
- **Jase Up** permet de communiquer et de ne pas se sentir seul.
- En cas de besoin urgent, **Jase up** permet aussi d'alerter rapidement quelqu'un qu'on connaît.

« L'Intelligence Artificielle pour générer des textes en contexte : une interaction plus intuitive et contextuelle »



Alice Waroquier

alice.waroquier@saintluc.uclouvain.be

Spécialisée en Neurodéveloppement

Cliniques universitaires de Saint-Luc UC, Louvain, Belgique

L'intégration de l'intelligence artificielle dans les outils de Communication Améliorée et Alternative (CAA) ouvre de nouvelles perspectives pour améliorer l'accessibilité et la fluidité des échanges. Lors de cette table ronde, nous explorerons comment l'IA optimise la sélection du vocabulaire et la génération de recommandations personnalisées, en prenant pour exemple des outils de communication existants.

Grâce à l'IA, ces technologies peuvent analyser le contexte de communication à partir de divers paramètres : la localisation, le moment de la journée, les interactions fréquentes et les préférences de l'utilisateur. Par exemple, certaines applications peuvent détecter qu'un utilisateur se rend chaque dimanche dans une boulangerie et lui suggérer automatiquement des phrases comme «Bonjour, une baguette s'il vous plaît», réduisant ainsi le temps nécessaire pour formuler un message. Au-delà de la prédiction contextuelle, l'IA contribue aussi à une personnalisation plus fine des dispositifs de CAA. Les modèles d'apprentissage automatique permettent d'adapter dynamiquement l'interface aux besoins spécifiques de chaque utilisateur, en ajustant la disposition des pictogrammes, en proposant des mots-clés en fonction de l'historique de communication ou encore en affinant la reconnaissance vocale pour ceux qui disposent d'une parole partielle. Certains outils intègrent également des algorithmes de traitement du langage naturel (NLP) pour améliorer la structuration grammaticale des phrases générées, rendant la communication plus fluide et naturelle.

Ces avancées technologiques marquent une étape clé dans l'évolution des aides à la communication, en réduisant la charge cognitive des utilisateurs et en renforçant leur autonomie dans les interactions quotidiennes. Toutefois, elles soulèvent également des défis, notamment en matière d'éthique, de protection des données et d'adaptabilité aux besoins individuels.

PSEUDO



- L'intelligence artificielle peut améliorer la communication en termes de localisation, d'interactions et de préférences.
- L'IA peut aider à mieux dire les choses.
- L'IA peut réduire les difficultés avec les autres et renforcer l'autonomie.
- Il faut que l'IA s'adapte à chacun et respecte sa vie privée.



L'association Nous Aussi a été créée en 2002 avec l'aide et le soutien de l'Unapei. Nous Aussi est l'association française des personnes en situation de handicap intellectuel.

C'est la première association d'auto-représentants en France. L'association est exclusivement gouvernée par des personnes en situation de handicap intellectuel.

Nous Aussi défend le pouvoir d'agir des personnes à travers l'autodétermination et l'autoreprésentation. L'association milite pour l'accessibilité universelle et le respect des droits des personnes en situation de handicap intellectuel.

Aujourd'hui l'association est composée d'environ 500 adhérents et de 37 délégations locales, antennes régionales de l'association dans toute la France.

Dans cette vidéo à 3 voix, Isabelle Vandembavière, Hélène Majewski et Yâ-Sîn Boukhibiza parlent des avantages et des inconvénients de l'utilisation du numérique pour les personnes avec déficience intellectuelle. Leur parole repose sur une enquête réalisée auprès des adhérents de la délégation et de leur savoir expérientiel.



Isabelle Vandembavière est administratrice de Nous Aussi et Secrétaire de l'association au niveau National
Nous Aussi - 15 rue Coysevox, 75018 Paris

nous-aussi@unapei.org



Hélène Majewski est professionnelle aux Papillons Blancs d'Hazebrouck, personne de soutien d'Isabelle et de la délégation Nous Aussi Hazebrouck



Yâ-Sîn Boukhibiza est chargé de mission, spécialisé sur l'animation du réseau Nous Aussi à travers la communication

PSEUDO



- Nous Aussi est une association de personnes avec handicap intellectuel.
- Nous Aussi défend le pouvoir d'agir de ces personnes.
- Il faut voir les avantages et les inconvénients des applications de l'Intelligence Artificielle (IA), des réseaux sociaux...

« Les applications numériques d'apprentissage et de loisirs : apports et dangers »



Dany Dobosz

dany.dobosz62@orange.fr

journaliste, rédactrice en chef du Papillons mag,
magazine des Papillons Blancs de Paris
Présidente de l'association HandinamiK.

Des applications pour renforcer ses acquis, gagner en autonomie, des sites et des vidéos en FALC*, des expériences de réalité virtuelle dans les musées... La liste des innovations numériques au profit des personnes en situation de handicap touche des domaines variés. Même les réseaux sociaux, tant décriés, permettent de sortir de l'isolement : on se suit, on se « like », on publie ses photos de vacances sur Instagram, Facebook ou WhatsApp.

Encore faut-il trouver les bons outils. Certains sont créés par des entrepreneurs indépendants, d'autres sont le fruit d'une collaboration entre chercheurs, ingénieurs, médecins, associations. L'objectif commun ? Développer l'inclusion. Dans le dossier « Handicap, le boom des innovations technologiques », nous avons sélectionné celles qui vont dans ce sens, interviewé des professionnels qui rassurent et mettent en garde contre les abus.

C'est là que notre rôle est essentiel : accompagner les personnes handicapées dans un monde virtuel en perpétuelle évolution.

PSEUDO



- Des outils numériques existent pour les personnes avec handicap.
 - Dans un téléphone il y a beaucoup d'applications pour les personnes en situation de handicap.
 - Les réseaux sociaux permettent aux personnes en situation de handicap de sortir de l'isolement.
 - Mais il faut faire attention car il y a parfois des dangers.
 - Il est nécessaire de distinguer le vrai du faux et le pour du contre.

« L'apport de l'IA pour l'Autonomie des Personnes avec T21 »



Samir Rabhi

samirrabhi184@gmail.com

Vice président T21 France

Responsable solutions IA en Santé chez Microsoft

Lors du colloque, je présenterai nos travaux au sein de la Fédération T21 France, centrés sur l'utilisation des nouvelles technologies, notamment l'intelligence artificielle (IA), pour promouvoir l'autonomie des personnes atteintes de trisomie 21 (T21). Mes réflexions sont en partie nourries par mon expérience personnelle en tant que parent et ingénieur chez Microsoft, et notre principal focus lors de cette intervention concerne les enfants de 0 à 12 ans.

Cette tranche d'âge est cruciale pour l'apprentissage et l'acquisition des compétences nécessaires au développement intellectuel, conduisant à l'autoréprésentation et à l'autodétermination. Elle est également critique pour la transition de la petite enfance à l'école primaire, puis au collège. Notre philosophie est de créer un environnement propice permettant aux enfants, qui le peuvent et le veulent, d'intégrer un parcours d'apprentissage en milieu ordinaire.

Je mettrai en lumière les défis rencontrés par les enfants, leurs parents et les professionnels qui les entourent, et comment l'IA peut être un atout précieux pour améliorer les chances de réussite dans ce parcours d'acquisition des compétences pour l'autonomie.

Pour illustrer les principaux problèmes actuels, je citerai trois exemples :

1. Manque de coordination entre les professionnels : Actuellement, cette tâche incombe aux parents, qui doivent s'efforcer de transmettre, coordonner et évaluer les interventions et leurs impacts sur l'enfant.
2. Manque de suivi de l'évolution des enfants : Il est essentiel d'assurer un suivi continu de l'acquisition des compétences pour adapter les interventions en fonction des progrès réalisés.
3. Guidance pour les parents : Les parents ont besoin de soutien pour suivre et poursuivre les séances courtes avec les professionnels. Les enfants stimulés par leurs parents montrent des progrès supérieurs.

L'intelligence artificielle offre des solutions innovantes pour répondre à ces problématiques, facilitant la coordination entre les acteurs, le suivi personnalisé de chaque enfant et la guidance parentale, contribuant ainsi à une meilleure autonomie des enfants atteints de T21.

PSEUDO



- Les apprentissages sont importants pour les enfants de moins de 12 ans
- C'est à cet âge qu'ils apprennent à être autonomes.
- L'Intelligence Artificielle (IA) permet d'améliorer les chances d'autonomie.
- Il est nécessaire d'adapter les interventions en fonction du suivi de l'enfant.
- Il faudrait que les professionnels et les parents se coordonnent.
- Pour tout cela l'intelligence artificielle peut apporter des solutions.

Présentiel et visioconférence ↔

Vendredi 21 mars

9h00 – 10h

Allocutions de bienvenue

Aspects généraux

10h – 11h45

« Un futur pour la trisomie 21 : le paradoxe actuel entre avortements et thérapies possibles »

Pr Jean RONDAL (Liège, Belgique)

« Les nouveaux outils, iPSc et organoïdes pour mieux comprendre la trisomie 21 »

Marie-Claude POTIER (Institut du Cerveau et T21RS)

« L'intelligence artificielle (IA) : histoire, actualités et perspectives »

Sylvain FAURE (Safraan Engineering Services)

Discussion

12h – 13h30 : Déjeuner

Prévention et diagnostic

13h45 – 15h45

➤ Le sommeil :

« Apnées du sommeil et apprentissages cognitifs chez le petit enfant »

Pr Brigitte FAUROUX et Clotilde MIRCHER (Necker et ILL)

« L'IA appliquée au mouvement mandibulaire respiratoire et masticatoire pendant le sommeil de l'enfant ou de l'adulte »

Pr Jean-Benoît MARTINOT (Louvain, Belgique)

« Entre ancien et nouvel outil pour le diagnostic du SAOS et ses conséquences »

Pr Véronique BRICOUT et Sandro COVAIN (CHU de Grenoble)

Discussion

Prévention et diagnostic

15h45 – 17h45

➤ L'IA et l'amélioration des diagnostics :

« Le projet AIDY : quelques exemples pratiques (Kabuki, faciocraniosténoses) utiles dans le cadre de la trisomie 21

Pr Romain KHONSARI (Hôpital de la Pitié Salpêtrière, Paris)

« L'intelligence artificielle et les nouvelles technologies au service du dépistage des TSA »

Nada KOJOVIC (Genève, Suisse)

« Prédire pour prévenir : nouvelles perspectives grâce à l'IA pour la maladie d'Alzheimer »

Stanley DURRLEMAN (INRIA, Paris)

Discussion

Vendredi 18h15 - Pot de l'amitié Mairie du 6^{ème} arrondissement

Samedi 22 mars

Nouvelles technologies et recherche

9h00 – 10h20

➤ Dans le cadre du projet GO-DS21 :

« Nouvelles approches pour étudier les comorbidités »
Yann HERAULT (IGBMC, Strasbourg)

« Nouvelles approches pour corriger le déséquilibre de la balance excitation/inhibition »

Victorine ARTOT et Jérémy JEHL (IGBMC, Strasbourg)

« Cellules souches pluripotentes et mini cerveaux »
Louis VALAY (Institut du Cerveau, Paris)

➤ Intelligence artificielle pour les approches thérapeutiques :

« L'IA dans l'optimisation de molécules thérapeutiques »

Pr Nathalie JANEL et Gauthier MOROY (Université Paris

Cité)

Discussion

Intelligence artificielle et soin

10h30 – 11h45

« L'exemple de l'ophtalmologie »

Dr Alexandra MIERE (Hôpital intercommunal, Créteil)

« L'exemple de l'odontologie »

Pr Maxime DUCRET (Hospices Civils de Lyon)

Discussion

12h – 13h : Déjeuner

Nouvelles technologies et outils pour l'inclusion

13h15 – 17h30

« Aspects généraux sur la communication alternative et augmentée »

Floriana COSTANZO (Rome, Italie)

Table ronde A : quelques exemples d'applications

« Le dispositif Talkitt pour les enfants avec T21 »

Floriana COSTANZO (Rome, Italie)

« Jase Up : L'innovation au service de la communication »
Lalie HERENG et Éric SEVETTE (Association Down'Up)

L'IA pour générer des textes en contexte :

une interaction plus intuitive et contextuelle »

Alice WAROQUIER (Louvain, Belgique)

Discussion

Table ronde B : points de vue des personnes concernées

« Le point de vue de « Nous Aussi » sur les

nouvelles technologies, avantages et inconvénients »

Vidéo réalisée par " Nous Aussi "

« Les applications numériques d'apprentissage loisirs : et de apports et dangers »

Dany DOBOSZ (Parent, Papillons Blancs et Handinamik, Paris)

«L'apport de l'IA pour l'Autonomie des Personnes avec T21 »

Samir RABHI (Parent, cadre chez Microsoft, Trisomie 21 France)

Discussion