

P.P.

CH-1052 Le Mont-sur-Lausanne

*En partenariat avec les intervenants des milieux
scolaires, médicaux et sociaux,*

l'Association Romande Trisomie 21

*est à l'écoute des familles
confrontées au syndrome de Down.*



**Accueillir
Rencontrer
Témoigner**

079 51522 21

www-t21.ch

CONTACTEZ-NOUS!

Case postale 2
1052 Le Mont-sur-Lausanne
Compte postal 17-240113-2
BCV Lausanne: 998.53.16
info@t21.ch

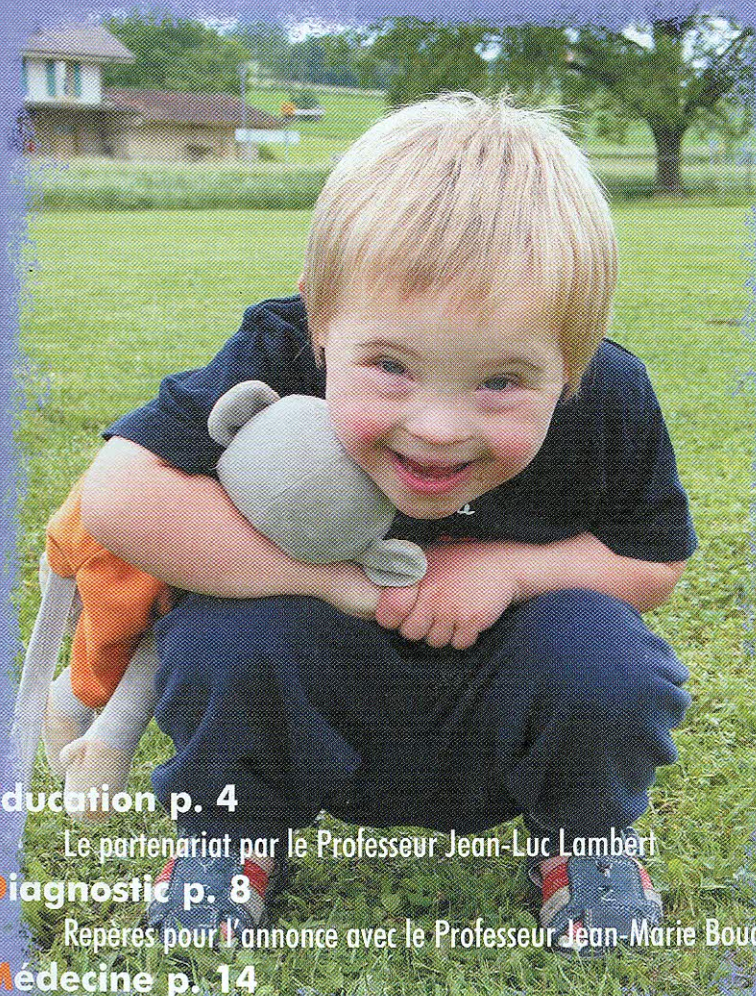
Association
Romande

Trisomie 21
ART 21

5 ans

L'histoire d'un début
le début d'une histoire

Présentation – Rétrospective – Témoignages



Education p. 4

Le partenariat par le Professeur Jean-Luc Lambert

Diagnostic p. 8

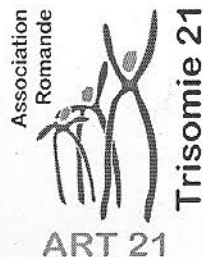
Repères pour l'annonce avec le Professeur Jean-Marie Bouchard

Médecine p. 14

Un pôle romand dans la recherche internationale sur le chromosome 21

Interviews p. 20

Qui êtes-vous, Ariane, Julie, Loïc, Olivier?



Impressum

Brochure d'information éditée par l'Association Romande Trisomie 21 à l'occasion de ses cinq ans. Parution avril 2005.
Exemplaire gratuit sur demande.

L'impression et la diffusion de cette brochure ont pu être réalisées grâce à une collecte de fonds organisée par M. et M^{me} Torriani, du Mandarin Oriental Hôtel du Rhône à Genève, ainsi que M. et M^{me} Hagger.

Avec les précieuses contributions des professeurs:
Jean-Luc Lambert, Institut de pédagogie curative, Université de Fribourg;
Jean-Marie Bouchard, Centre de recherche interdisciplinaire en réadaptation de Montréal;
Stylianios Antonarakis, Service de génétique médicale, Hôpitaux Universitaires de Genève.

Photo de couverture: Enzo par Denise Berger pour ART 21

Merci à:

Sophie Mattenberger, Denise Berger, Anne-Lyse Andenmatten, Suzanne Ostini, Ghislaine Vienet, Alexandre Berger, John Bonvin, Patrick Crausaz, Guy Metraux, Laurent Jenny.

Composition et impression:

ESPACE
graphic

Fondation Eben-Hézer, Maisons des Chavannes, Lausanne

ÊTRE MEMBRE AMI, C'EST:

Un **témoignage** de solidarité à un parent, un ami, une connaissance.
Un **partage**.

Une **reconnaissance** du droit à la différence.

Un **soutien** en faveur de l'intégration des personnes atteintes de trisomie 21.

Une **marque d'intérêt** et un **engagement**
dont l'Association Romande Trisomie 21 vous remercie chaleureusement.

Cotisation annuelle: 25 francs.

Compte postal 17-240113-2 ou BCU Lausanne: 998.53.16

$$5+5+5+5 = 21$$

Vous avez un problème? Il y a quelque chose qui cloche? Vous avez lu et relu l'énoncé dans tous les sens, comme on vous l'a enseigné à l'école, et vous vous dites «bizarre»! Vos certitudes s'effondrent? 20? Vous n'y êtes pas! Non et non, c'est bien 5+5+5+5 et ça fait 21, c'est comme ça et effectivement autrement. Il faudra vous adapter et si ça vous donne le tournis ou des frissons, nous sommes là pour vous aider.

Eh bien penchons-nous ensemble sur cette équation qui vous perturbe et tentons de lui donner un sens qui va au-delà d'une pensée trop carrée.

Oui, il y a bien un truc en plus du côté du 21. Une unité en rab, alors soyons contents, quelque chose en plus, c'est cadeau... Ah! Un soucis... un lot de soucis supplémentaires; bon si vous le voyez ainsi.

Il devrait y avoir égalité de part et d'autre; question inégalité c'est l'évidence et ça le restera tant qu'on s'en tiendra une logique ordinaire.

Il y a cette différence qui donne tout le sel à notre calcul, qui nous pousse à chercher la solution ou rechercher des solutions.

Mieux encore, si nous nous contentions de ce sentiment délicieux qui consiste à penser que ceux qui déclarent détenir la vérité ont peut-être tort?

Plus scientifique: pouvons-nous, par quelques manipulations, remettre dans l'ordre des données emmêlées? $_{-}+_{-}+_{-}=+_{-}$! (solution pages suivantes).

Et si nous conjuguions hasard chronologique avec hasard chromosomique... le jeudi 5 mai 2005 (5.5.05), voilà 5 ans jour pour jour que naissait l'Association Romande Trisomie 21.

Ainsi donc vous tenez une explication plutôt rationnelle... C'est rassurant? Alors vous avez encore du chemin à faire!

Bon anniversaire ART 21
et surtout bon vent!

Le billet de la Présidente

Sophie Mattenberger

L'Association ART 21 est née, il y a déjà cinq ans, par la transformation du groupe de parents intitulé «Nous réunir pour échanger» qui avait réuni pendant deux ans quelques familles parentes de très jeunes enfants porteurs de trisomie 21.

Depuis sa création, accompagnée d'un comité dynamique, j'anime les séances de comité et les assemblées d'ART 21. Grâce à leurs vécus et expériences, les membres du comité apportent une très grande richesse et une envie d'aller de l'avant. Le fort investissement personnel et la ténacité de chacun permettent de mener à bien de grands projets – pour une association constituée intégralement de bénévoles. Je me plais à relever que tout le travail déployé lors des comités se fait dans une ambiance très sympathique, les membres du comité font ainsi des séances un véritable plaisir. Qu'ils en soient ici remerciés du fond du cœur.

En cinq ans, nous avons utilisé tous les moyens de communication à notre disposition – mails, téléphones, fax, lettres, site internet, réunions, assemblées... – que d'informations diffusées – pour soutenir les familles membres d'ART 21 dans l'accompagnement de leur enfant «pas comme les autres». Les rencontres de l'association (assemblées, pique-niques, week-end de skis...) permettent d'échanger les multiples petits «trucs» qui font que les parents d'enfants porteurs de trisomie 21 se sentent moins seuls et parlent le «même langage».

Durant ces années, j'ai eu le privilège de constater des mutations positives dans la perception par la cité et par les intervenants du monde du handicap mental, dont je donnerai, ci-dessous, deux exemples parmi beaucoup d'autres.

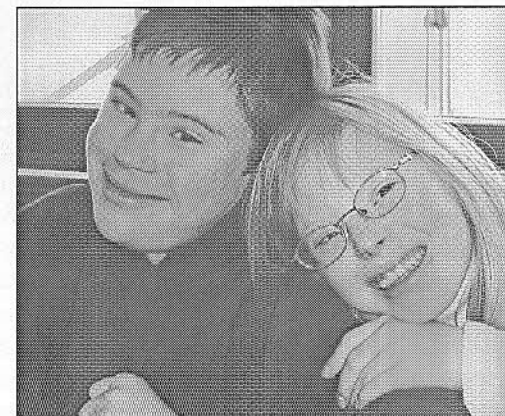
■ Le simple mot «intégration» – qui, il y a quelques années, pouvait au mieux faire sourire certains, en prenant les instigateurs pour de doux rêveurs, ou au pire faire peur à d'autres qui ne pensaient pas être capables de remettre en question les schémas, comportements ou techniques éducatives déjà existantes – fait aujourd'hui partie du vocabulaire commun des filières de formation pour l'enseignement spécialisé et des points que des institutions spécialisées ont intégré dans leurs modes de fonctionnement.

■ La place qui est offerte aujourd'hui dans différents médias pour faire connaître et comprendre les divers handicaps. Cette ouverture permet, ainsi, aux gens étrangers au monde du handicap d'avoir un comportement plus naturel lorsqu'ils se trouvent confrontés à une personne différente et, par la même, de perdre ou d'atténuer cette peur et cette pitié si tenaces face à la personne handicapée.

Les choses bougent et c'est tant mieux, mais il reste encore tant à faire... que de défis...

Les filles et fils de nos membres grandissent et il faut penser à préparer leurs entrées dans le monde des adultes en veillant à ce qu'ils bénéficient d'une qualité de vie des plus satisfaisantes et qu'ils puissent continuer à s'épanouir. Pour ce faire, il est indispensable que d'étroites collaborations s'établissent, entre les professionnels qui s'occupent de ces jeunes et leurs parents, afin d'établir des projets de vie individualisés pour chacun d'eux.

Pour consolider les acquis et poursuivre l'amélioration des conditions de vie que nous voulons offrir à nos enfants, la mobilisation de nos membres doit continuer, voir se renforcer.



ART 21 existe grâce aux parents. Il est donc important qu'ils soient le plus grand nombre présent aux Assemblées, qu'ils soutiennent le comité dans ses diverses tâches et qu'ils continuent à jouer ce rôle essentiel qui est de mettre à l'aise la société par l'image positive qu'ils peuvent projeter avec leur fille ou leur fils.

Familles et professionnels

Jean-Luc Lambert, professeur Institut de pédagogie curative, Université de Fribourg

Avec le recul d'une expérience de trente-cinq ans dans le domaine de l'éducation spécialisée, je suis toujours surpris par les clichés et les idées toutes faites qui sont présents chez une partie des professionnels lorsqu'on leur parle des familles de personnes avec une trisomie 21. Culpabilisation, difficultés de faire le deuil de l'enfant normal, refus de l'acceptation sont autant de termes que l'on rencontre, quand ce n'est pas la démarche bien ancrée d'une pathologisation des familles et de leur entourage. Face aux relations avec les familles, il n'est pas rare, malheureusement, d'entendre encore des professionnels dire leur méfiance, voire leur refus d'envisager une collaboration. Ces réticences ou ces oppositions figent les missions des parents et des professionnels dans deux mondes distincts.

Suite aux efforts considérables portés sur la formation des professionnels au cours des vingt dernières années, on devrait s'attendre à une modification radicale des représentations et, en conséquence, des interactions avec les familles. Il est certain que les formateurs et les chercheurs ont une part de responsabilité dans le maintien de ces stéréotypes. Il est généralement admis que la recherche scientifique dans le domaine de l'éducation spécialisée a une dizaine d'années d'avance sur la pratique. Les raisons de cet écart entre les connaissances scientifiques et leurs applications dans la réalité sont multiples. Il faut reconnaître que l'accès aux recherches est difficile et parfois hors de portée – et d'intérêt – pour beaucoup de parents et de professionnels. Mon propos n'est pas de stigmatiser l'une ou l'autre partie, mais de jouer mon rôle dans la divulgation des données. En fait, il n'est pas exagéré de prétendre que nous disposons aujourd'hui de connaissances suffisantes pour aborder les familles de personnes trisomiques avec toute l'attention voulue, dans un climat de partenariat. Je reprends les idées principales et leurs implications pour les professionnels.

Des familles comme les autres

L'image générale qui se dégage des recherches auprès des familles d'enfants avec une trisomie 21 est celle de la normalité. Les facteurs qui influencent le bien-être de tous les membres des familles sont largement

ceux qui sont présents dans toute famille et chez tout enfant. La grande majorité des familles ne présentent pas de signes pathologiques comme conséquence d'avoir un enfant trisomique. Au contraire, nombre d'entre elles mettent en avant des effets positifs.



Le fonctionnement de la majorité des familles s'exprime par de bonnes relations entre les membres, de la cohésion et l'expression de sentiments positifs de tendresse et d'affection envers l'enfant trisomique. Le fait d'avoir un enfant trisomique n'est pas une cause de divorce. Deux tiers des familles disent que la présence de l'enfant a renforcé les relations entre les membres. De nombreuses familles disent que le fait d'avoir un enfant trisomique les a amenées à centrer leurs préoccupations sur des valeurs moins matérialistes, moins égoïstes. Leurs aspirations se sont modifiées au profit de croyances et de conduites interactives de nature plus sociale. L'enfant trisomique n'est donc pas une charge émotionnelle insurmontable pour la plupart des familles. Au contraire, il peut entraîner des effets positifs sur le climat familial.

L'élément central qui se dégage des recherches actuelles est l'importance de la qualité des relations familiales comme ressource qui influence tous

les membres. Comme dans toute famille où règnent de bonnes relations entre les parents, d'une part, les parents et les enfants, d'autre part, les enfants trisomiques profitent de ces relations harmonieuses; leur bien-être est assuré et leur fonctionnement est meilleur. Ces conclusions ne doivent pas surprendre. Elles sont en accord avec les résultats de multiples recherches et observations réalisées par des professionnels. Il est donc nécessaire de faire un sort, une bonne fois pour toutes, à la représentation de familles qui les fige dans le mal-être de ses membres, les conflits dus à la présence de l'enfant trisomique, l'absence de cohésion, voire le caractère pathologique des réactions.

Les recherches ont mis en évidence des facteurs de risques potentiels présents chez un tiers des familles d'enfants trisomiques. Il est nécessaire de les connaître pour apporter les soutiens nécessaires. Les professionnels doivent savoir une chose: le stress ressenti par des parents est un phénomène stable qui peut être prédit, avec une constance importante, sur plusieurs années. Par exemple, les mesures du stress ressenti par les mères sont stables jusqu'à l'adolescence. Cela signifie que pour modifier cette situation de stress, il est indispensable d'agir durant l'enfance, le plus précocement possible.

Les troubles de comportement et la santé plus fragile de certains enfants trisomiques viennent en premier lieu comme risques potentiels de difficultés familiales. Un autre facteur important de stress, donc de risques de difficultés pour des familles, est leur isolement social, soit par rapport à la famille élargie, soit vis-à-vis de leur entourage. Nous savons que la préservation de réseaux sociaux permettant des soutiens prédit le bien-être familial.

Ces vulnérabilités observées dans des familles existent et les professionnels doivent les connaître pour modifier leurs attitudes et leurs pratiques. Je veux être bien compris. Il ne s'agit pas pour moi de plaider pour un quelconque angélisme qui soutiendrait que les parents n'ont pas de problèmes et que les professionnels doivent se plier à leurs exigences. Je veux simplement signifier que nous avons les connaissances suffisantes pour détecter les difficultés et les risques dans certaines familles et adapter nos pratiques en conséquence. Il faut savoir que le fait de stigmatiser les parents et de leur attribuer la faute dans l'éducation de leur enfant trisomique n'apporte rien, sinon de contribuer à la dégradation du climat familial et, en conséquence, du bien-être de l'enfant.

Vers le partenariat

Depuis une dizaine d'années, l'accent est mis par les chercheurs sur les moyens développés par les parents d'enfants trisomiques pour faire face quotidiennement à leur existence. Ces stratégies sont multiples. Quand on prend la peine de parler avec les parents, on se rend compte qu'ils ont des ressources. Parmi les plus importantes, il convient de citer: l'entente conjugale, la certitude développée par les parents qu'ils contrôlent leur vie et celle de leur enfant, la résolution de difficultés quotidiennes par l'ensemble de la famille, le partage et la gestion des émotions entre les parents et avec les enfants, la recherche d'informations, l'apprentissage de nouvelles habiletés, l'aide de soutiens pratiques (services, communauté), le maintien ou le renforcement d'un réseau de soutiens sociaux (amis, voisinage) et la participation à un groupe ou à une association de parents partageant l'expérience de la vie avec un enfant trisomique.

Le travail des professionnels consiste à mettre l'accent sur les ressources présentes dans les familles et à les renforcer. Au fil des relations avec les parents, les professionnels peuvent mettre en évidence des ressources cachées, qui ne se sont pas encore exprimées. Le rôle des intervenants est d'actualiser ces ressources et de montrer leur importance dans la vie des familles. Il y a enfin des ressources qui peuvent manquer pour affronter les difficultés. Dans ces cas, les professionnels ont pour tâche de proposer aux parents les moyens que ceux-ci jugent utiles en fonction de leur réalité.

L'ensemble de ces démarches est aujourd'hui bien connu sous le terme général d'appropriation, c'est-à-dire l'acquisition du sentiment de compétence et de confiance nécessaire pour participer adéquatement au processus d'adaptation et de soutien de la personne trisomique. L'appropriation de compétences par les parents va de pair avec l'autodétermination: les parents se sentent capables d'assumer la responsabilité de décider, de préciser leurs objectifs, leurs rôles et leurs attentes par rapport aux services.

L'appropriation et l'autodétermination sont les composantes essentielles du partenariat entre les parents et les intervenants. Si les chercheurs ont développé les principes et les méthodes du partenariat, il faut reconnaître que cet état d'esprit est loin d'être partagé et mis en actes par l'ensemble des professionnels. C'est à mes yeux le défi majeur à relever par la recherche appliquée durant la prochaine décennie.

Repères pour l'annonce du handicap

Jean-Marie Bouchard

Professeur Centre de recherche interdisciplinaire en réadaptation de Montréal

(Extraits de la conférence du 6 octobre 2003 à la HECVS, Lausanne)

L'annonce périnatale d'un diagnostic de handicap mental n'est pas qu'un acte qui laissera une trace plus ou moins douloureuse dans la mémoire des parents. Loin de simplement influencer le devenir de l'enfant, elle est déterminante pour sa prise en charge par son implication sur le démarrage précoce des processus d'adaptation.

Repères:

- Déceler et respecter les attentes des parents. Il y a ceux qui n'ont pas d'oreille, bousculés, ils n'entendent rien. Ceux qui veulent tout savoir et qui dans leur recherche tombent sur des informations désuètes mais combien inquiétantes. Ceux qui préfèrent se «ramasser» à la maison et qui reviendront plus tard.
- Transférer les savoirs et permettre aux parents de se les approprier en expliquant ce qu'est la trisomie 21, ce qui se fait, quelles sont les perspectives.
- Démontrer que les parents ont des ressources et insister sur le potentiel de l'enfant. C'est aussi le moment de proposer des intervenants professionnels ainsi que de référer la famille à des parents soutiens si le désir est manifesté. Les jeunes parents n'ont pas toujours envie d'en rencontrer d'autres qui ont déjà suivi le même parcours; parfois ce désir apparaît plus tard.
- Favoriser le processus d'adaptation en débutant rapidement l'implication des parents dans le développement de l'enfant. La peine et les difficultés restent, mais ils voient que leur implication apporte quelque chose de positif à l'enfant.
- Procéder à l'évaluation de l'enfant par les parents pour leur permettre de s'impliquer très tôt dans son développement surtout si parfois les mesures thérapeutiques font momentanément défaut (liste d'attente).

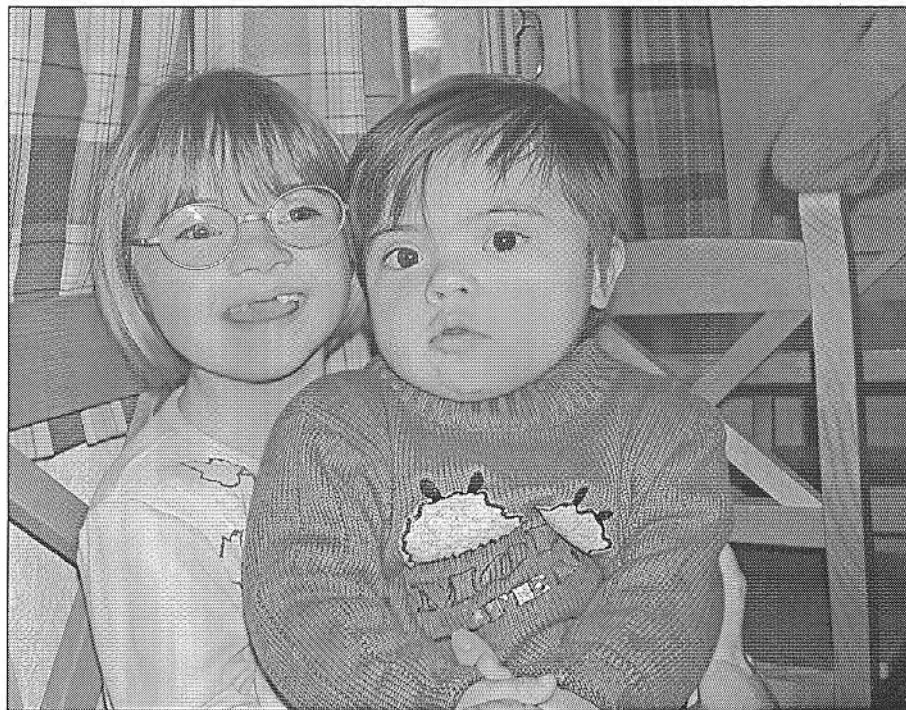
Tout ce travail doit encore respecter certaines règles.

- L'annonce doit impérativement se faire en présence des deux parents. Si la mère doit elle-même avertir son mari, elle confie en quelque sorte que l'image qu'elle a d'elle-même est un miroir brisé. Les parents pro-

jettent leur image dans leur enfant et l'annonce d'un tel diagnostic est une pierre lancée dans ce miroir.

- L'endroit doit être favorisant car on se souvient plus souvent de l'environnement que des propos énoncés.
- Parmi les personnes présentes, l'une d'entre elles doit être significative pour les parents, les ayant déjà suivis auparavant.
- Les ressources seront organisées rapidement.
- Les parents doivent être valorisés dans les domaines qui ne concernent pas le handicap, comme dans ce qu'ils ont déjà été capables de faire et ont démontré avec leurs autres enfants.

Espérons qu'une prise de conscience de l'importance de la qualité de l'annonce du diagnostic par l'ensemble des intervenants et la promotion du développement d'une démarche méthodique permettent la généralisation d'une pratique favorable à l'épanouissement des personnes porteuses de trisomie 21.



Intégration sociale, intégration au travail

Anne-Lyse Andenmatten

C'est toujours avec le mot intégration, que nous parents, nous nous battons pour le bien de nos enfants, adolescents, jeunes adultes. Malgré leur handicap, ils ont besoin d'être reconnus, comme des personnes à part entière dans notre société.

Il y a tout d'abord l'intégration scolaire. Les enfants passent quelques heures avec d'autres enfants dans des classes normales dont le programme a été adapté. Les moments de partage permettent aux enfants handicapés de se sentir moins différents. Ils y créent des liens d'amitié. Tandis que les enfants normaux à l'approche du handicap mental comprennent pourquoi leurs camarades se comportent différemment. A l'extérieur des familles et de leurs entourages proches, les jeunes handicapés se retrouvent souvent seuls. Ils ressentent fortement ce vide.

C'est pourquoi, en tant que mère d'un jeune adolescent trisomique jamais à court de questions telles que «Et moi?», «Pourquoi?», je me suis battue pour développer sa vie sociale.

Je l'ai inscrit en premier lieu à l'association Insieme. Il y côtoie d'autres jeunes, filles et garçons qui ont des handicaps plus ou moins lourds que le sien. Il peut s'y sentir utile, aider et il a plaisir à rencontrer les jeunes accompagnants. Il est heureux de les retrouver certains week-ends et de pouvoir partir avec d'autres personnes que la famille. S'il manquait de motivation les premières fois, il choisit maintenant indépendamment de s'y rendre et il en retire une grande joie.

Vient ensuite le moment de pratiquer un sport. «Lequel choisir?». Il est nécessaire aux parents de s'investir et de persévérer, les jeunes étant d'humeur changeante. Je vous donnerai pour exemples: le tennis, le ski, le cheval et le football. On y rencontre beaucoup de monde et on s'y crée des amis de jeux. Lors des tournois, matches et autres joutes, les photographies ont une grande importance et permettent aux jeunes de montrer à leur entourage les faits auxquels ils ont participé. Les photos d'équipe quant à elles véhiculent un grand sens identitaire. «Je joue au

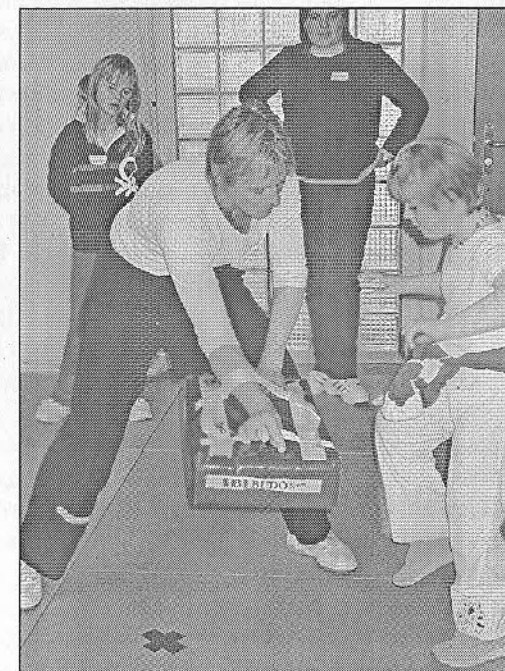
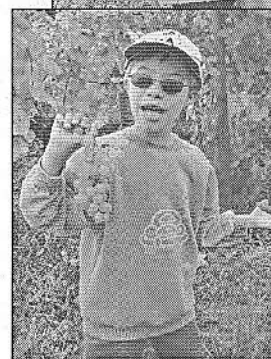
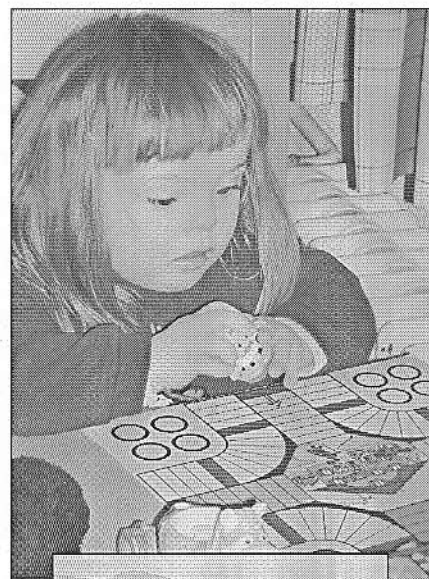
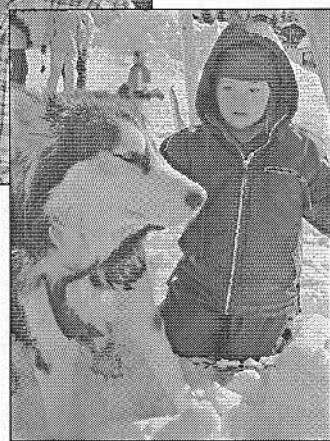
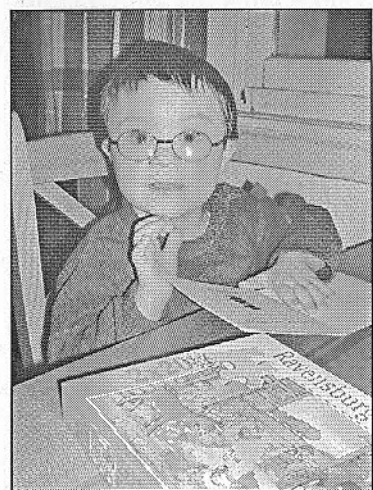
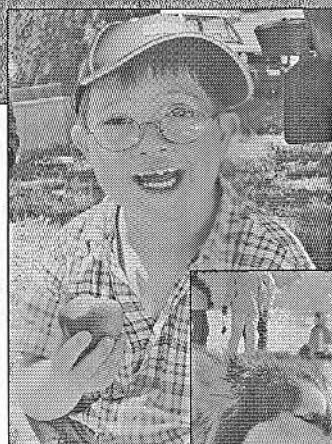
foot, je fais partie d'une équipe, on compte sur moi!». Le jeune qui fait du cheval peut raconter avec fierté une activité insolite. Les jeunes progressent parfois mieux entourés de personnes extérieures à leur entourage par exemple: lors de journées de ski de Sport-handicap. Bien que ce parcours ne soit pas sans embûches, il est nécessaire de s'y essayer même tardivement, les regrets ne servent rien si ce n'est eux-mêmes.

Le théâtre a lui aussi un rôle à jouer, que le jeune en pratique ou qu'il aille voir des représentations. Les sorties avec un frère, un cousin ou un des parents; se rendre au cinéma, aller boire un verre, toutes ces activités qui sont normales pour un adolescent sont nécessaires au jeune handicapé. Les jeunes adultes ont de nombreuses ouvertures pour une vie sociale active. Une fois la scolarité terminée, pour diriger leur enfant vers un avenir qui lui convienne qui peut mieux aider les parents que les intervenants qui l'ont accompagné durant ses années d'école.

Le moment est venu de l'intégration au travail. Certains jeunes se retrouveront dans des ateliers, d'autres pourront trouver une activité d'aide en dehors. Mais les entreprises qui acceptent un jeune handicapé pour aider au travail ne sont faciles à trouver. On pense souvent à un magasin, une boulangerie, un restaurant, une maison de repos, où les horaires seraient adaptés, et où une personne serait présente pour entourer le jeune handicapé. Le but de l'intégration étant que le jeune puisse être un jour assez autonome pour peut-être vivre dans un appartement protégé et qu'il se sente utile et épanoui. ART 21 est une association jeune de cinq années. Elle offre aux parents qui accueillent un enfant dit: «différent», un endroit où se retrouver pour parler, où trouver de l'aide et des personnes qui peuvent vraiment les comprendre et les soutenir.

«L'autre, ce n'est pas d'abord un problème à résoudre, mais un mystère à contempler.» M. Helfenstein

«La maladie la plus grave qu'un être humain puisse subir est celle de se sentir indésirable. Il y a aujourd'hui des médicaments contre beaucoup de maladie, mais la plus terrible c'est celle d'être indésirable.» Mère Teresa



Génétique: espoir... toujours!

Laurent Jenny (reportage)

La recherche génétique sur le chromosome 21 passe par la Romandie. Coïncidence, c'est le 18 mai 2000, alors que venait de naître ART 21, que fut publiée la séquence complète du chromosome 21. La carte du génome humain fut achevée en 2003, fruit d'une quinzaine d'années d'efforts de la Communauté scientifique internationale sous l'appellation «projet du génome humain». En amont de cette importante entreprise, il ne faut pas oublier toutes les recherches qui ont cours depuis les découvertes des années cinquante (structure de l'ADN, nombre de chromosomes, trisomie 21).

Le déchiffrement du génome humain a permis de découvrir plus de 30 000 gènes, dont 230 composent le chromosome 21 qui est le plus petit. Aujourd'hui, le but principal des chercheurs est de comprendre la fonction (tâche) de tous les gènes de l'homme, leur rôle et leur influence au cours de la vie. La mission est difficile car chaque gène et la protéine qu'il produit ont une fonction spécifique dans un organe donné à un moment précis. Il s'agit de déterminer où s'exprime un gène, de savoir quels organes, tissus ou cellules l'utilisent et à quel stade de développement.

Dans ce contexte, trois laboratoires européens ont uni leurs forces et leurs expertises et ont choisi de se concentrer sur le chromosome 21. Ce sont la Division de génétique médicale de la Faculté de médecine de Genève, l'Institut TIGEM (Telethon Institute of Genetics and Medicine) à Naples et l'Institut Max Planck de Hanovre. Ils utilisent le modèle de la souris pour déterminer les régions du corps où sont exprimés les différents gènes du chromosome 21. Pour ce faire, ils ont isolé tous les gènes de la souris correspondant aux gènes du chromosome 21 humain, tâche nécessitant le développement de programmes informatiques sophistiqués. Ce travail a abouti à la production de milliers d'images microscopiques définissant les tissus où les différents gènes sont exprimés. Ces résultats sont mis librement à disposition de la communauté scientifique sur le site www.tigem.it/ch21exp/. Extraits:

Le syndrome de Down est causé par la présence d'une copie supplémentaire du chromosome 21. En d'autres termes, les individus atteints par le

syndrome ont un surnombre de tous les gènes que contient le chromosome 21. Cependant personne ne sait exactement ni lesquels ni combien de ces gènes sont importants dans la manifestation des symptômes du syndrome. Actuellement, il n'y a aucune évidence d'implications de ces gènes pour un ou plusieurs de ces symptômes, ou ne serait-ce que pour le retard mental.

L'atlas d'expression est un instrument important qui permet de lier l'expression de ces gènes avec divers symptômes du syndrome de Down. Il nous donne également des informations sur l'identité et le nombre de gènes qui sont impliqués dans l'origine de la maladie.

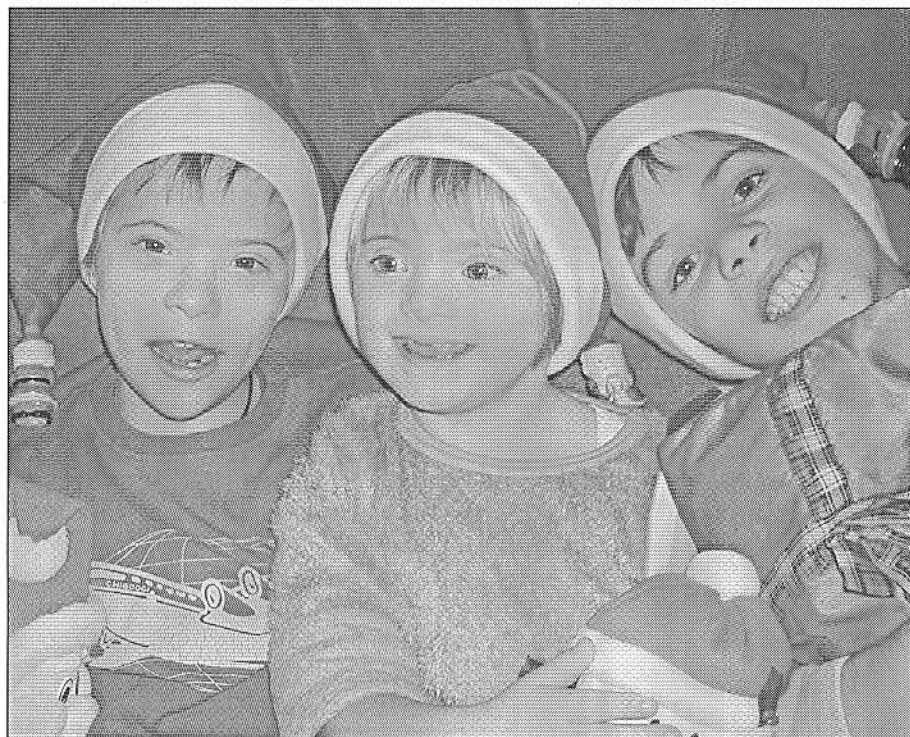
Par exemple, l'étude menée a permis de mettre en évidence certains gènes qui sont activés dans des régions particulières du cœur au cours du développement embryonnaire: ces gènes pourraient donc avoir un rôle dans la malformation du cœur identifiée dans certains patients atteints du syndrome. De la même façon, certains gènes actifs lors du développement des membres pourraient être impliqués dans les anomalies des mains et des pieds observées chez les patients. Finalement, un groupe de gènes du chromosome 21 est exprimé au niveau du cerveau, suggérant un rôle possible dans le retard mental.

Comme il a déjà été mentionné, le chromosome 21 contient au moins trente gènes impliqués dans des maladies héréditaires autres que le syndrome de Down. L'atlas d'expression va permettre d'acquérir de nouvelles évidences sur le rôle de ces gènes, rôle encore en grande partie inconnu.

Il est nécessaire de préciser que cette étude représente un projet de recherche fondamentale, ceci implique que son but premier n'était pas de développer un traitement/diagnostic pour le syndrome de Down ou pour d'autres maladies. L'étude publiée dans le prestigieux journal scientifique Nature (<http://www.nature.com/nature>) va nous aider à comprendre quels gènes du chromosome 21 ont un rôle-clé dans les origines des différents symptômes caractéristiques du syndrome de Down. L'identification de ces gènes ne signifie malheureusement pas la mise en place, à court terme, d'une thérapie pour la maladie. Une solution définitive pour le syndrome de Down n'est pas encore envisageable. Pendant de longues années les scientifiques sont restés dans le noir, désormais avec les résultats du projet du Génome Humain et avec l'atlas d'expression, les chercheurs se retrouvent avec entre leurs mains un guide qui les aidera à mieux comprendre les bases génétiques du syndrome de Down et des autres maladies liées au chromosome 21.

Cette collaboration scientifique est dirigée à Genève par le professeur Stylianos E. Antonarakis. Il nous confiait, lors d'une entrevue à nos débuts, qu'il espérait que ses recherches aboutissent un jour sur des perspectives thérapeutiques permettant d'atténuer les symptômes de la trisomie 21, comme par exemple dans le cadre du retard mental par un traitement dans les premiers mois de la vie. Ce discours est toujours actuel au sein de son équipe qui mène une recherche sur laquelle nous, parents, espérons afin d'améliorer encore la qualité de vie de nos enfants.

* Voir bibliographie p. 25.



Solution de la page 1: $15+5+5 = +25$

A propos de la différence

Il était une fois en Inde un porteur d'eau qui transportait deux pots. Chacun d'eux était accroché au bout d'un bâton posé en balancier sur ses épaules. Un des pots était marqué d'une fêlure, tandis que l'autre était parfait. Il gardait son niveau maximum tout au long du chemin qui revenait de la rivière. Le pot fissuré ne livrait lui que la moitié de son chargement d'eau.

Pendant deux ans, ceci arriva chaque jour: le porteur d'eau n'apportait qu'un demi seau à la maison des maîtres. Bien sûr, le pot parfait était fier, le pot fêlé était honteux de son défaut, malheureux de ne pouvoir accomplir que la moitié de sa mission. Il ressentait cet état comme un échec et parla au porteur d'eau près de la rivière. Il lui dit:

- «J'ai honte, je voudrais m'excuser, je voudrais être un autre pot comme le pot parfait».
- «Pourquoi?» demande le porteur. «De quoi as-tu honte?»
- «Depuis deux ans, je n'ai été capable de porter que la moitié de ma charge. Ma fêlure fait couler l'eau pendant tout le trajet qui sépare la rivière de la maison de nos maîtres. A cause de mon imperfection, tu n'es pas récompensé pour ton travail comme il se doit», dit le pot.

Le porteur d'eau fut désolé d'entendre cette plainte:

- «Lorsque nous retournerons à la maison des maîtres, observe bien les belles fleurs le long du chemin.»

En effet, comme ils escaladaient la colline, le pot fêlé observa le soleil qui dorait les superbes fleurs sauvages le long du sentier. Cela lui réchauffa un peu le cœur. Mais à l'arrivée, il se sentait toujours mal car il avait perdu la moitié de son eau. A nouveau le pot fêlé s'excusa auprès du porteur d'eau. Celui-ci répondit:

- «N'as-tu pas remarqué que les fleurs sauvages ne poussent que de ton côté du chemin? J'ai compris ta fragilité, j'en ai tiré parti et j'ai semé des fleurs de ton côté du sentier. Chaque jour, lorsque je reviens de la rivière, tu les arroses. Depuis deux ans, j'ai ainsi des fleurs à couper pour décorer la table des maîtres. Si tu n'étais pas fait tel que tu es, cette maison ne serait pas si fleurie.»

Qui êtes-vous, Ariane, Julie, Loïc et Olivier?

Entrevues avec quatre jeunes adultes

1. Que faites-vous la semaine?
2. Qu'aimeriez-vous faire plus tard dans la vie?
3. Où habitez-vous? Imaginez-vous habiter un jour ailleurs que chez vos parents? Et si oui, où?
4. Que faites-vous de votre temps libre? Avez-vous des loisirs favoris?

Loïc, 20 ans cet été

1. La semaine je vais dans un atelier protégé à Lausanne. Je travaille dans plusieurs départements jusqu'au mois d'août. Ensuite je vais travailler à Polyval à Yverdon.
2. Plus tard je veux travailler pour gagner de l'argent et faire comme tout le monde.
Mon rêve... être gendarme pour faire respecter l'ordre et la loi, ou être acteur de cinéma.
3. Je vis chez mes parents. J'aimerais plus tard avoir mon appartement. Au début seul, ensuite avec une copine. A Yverdon.
4. J'aime beaucoup écrire à l'ordi, j'écris des livres entiers. Je regarde la télé. J'aime beaucoup ma play station. J'aime aller au cinéma. J'aime le catch et la boxe. Je lis des magazines comme *Starmaniac* ou *One Special*. Mon temps libre, je n'ai pas de copain pour sortir.
Je ne fais pas beaucoup de sport ma santé ne me le permet pas.

Ariane, 19 ans

1. Je travaille dans l'atelier cuisine à l'Elan à Lausanne. Je fais tout: préparer la nourriture, mettre la table, faire les courses. La vaisselle j'aime moins. C'est bien de faire à manger. Ça se termine en été.
2. Je vais travailler dans une boutique deuxième main à Vevey avec des habits pour tous: enfants, femmes, hommes, même des sacs et des chaussures. C'est aussi une blanchisserie, et on va chercher le linge chez des personnes âgées, des clients. On le ramène en bus pour le laver, le repasser. J'ai fait un stage et je me réjouis de travailler là-bas.
3. Chez mes parents, avec mon frère. J'aimerais bien habiter en appartement, avec mon amoureux.

4. Je fais du ski de piste en famille. Un cours de poterie à Vevey. J'aime lire, regarder la télé. J'aime Star Academy et je danse avec la musique de Lorie ou de Garou. Je mets la musique à fond. J'adore aller au cinéma. Le mercredi après-midi je vais des fois au Mac Do ou faire les boutiques pour des habits. J'aime bien les habits.

Olivier, 30 ans en septembre

1. Le matin j'aide mes parents à la maison. Quatre après-midi par semaine je travaille dans une imprimerie. J'assemble, je nettoie des machines. J'aime bien. Je travaille aussi au Musée cantonal d'histoire naturelle avec ma sœur. Le mardi soir je range des livres à la bibliothèque de Vionnaz.
2. J'ai du souci pour quand mon patron d'imprimerie sera à la retraite.
3. Chez mes parents. Mais s'ils décèdent j'irai habiter ailleurs.
4. Je lis les journaux, des BD ou des romans de la bibliothèque. Je fais de la raquette à neige, du ski de fonds. J'aime la marche, la natation, le vélo, le bowling, le cinéma. En été je fais de la voile. J'écoute la musique classique et je chante dans un chœur liturgique. Je prends des cours d'informatique, et aussi des cours d'orgue électronique.
J'aimerais savoir cuisiner des choses plus compliquées que juste des pâtes et du riz.

Julie, 17 ans

1. Je suis allée en classe d'adaptation. J'ai continué pendant mes quatre années de cycle des intégrations. Je termine l'école cet été. J'ai fait différents stages en magasin, cuisine et bureau. A la prochaine rentrée, je suis inscrite au centre pour jeunes adultes pour évaluer mes aptitudes.
2. Mon souhait pour plus tard: je voudrais être vendeuse au rayon musique ou faire de la décoration, feuilleter des magazines, aller au restaurant, rester seule dans ma chambre, chercher des sites internet.
3. J'espère qu'un jour je pourrai vivre seule dans un appartement. Peut-être avoir un copain pour partager de bons moments ensemble.
4. Je fais de la natation, de la danse contemporaine, du disco, du basket.

Un grand merci à tous, ce fut un bonheur de leur poser des questions. Ils ont eu tout autant de plaisir à y répondre et à se présenter à vous dans ce bulletin.

Cette différence...

Un état et non une maladie

La trisomie 21 est aussi appelée « syndrome de Down » du nom du médecin britannique Langdon Down, premier à en décrire les particularités en 1866.

Chaque cellule du corps humain est composée de 23 paires de chromosomes. La trisomie 21 est causée par la présence d'un chromosome en surnombre sur la vingt-et-unième paire de chromosomes.

Le déséquilibre chromosomique est présent dans la totalité des cas dès la conception de l'enfant. Il est donc vain de chercher à établir un lien entre la trisomie 21 et le déroulement de la grossesse ou de l'accouchement. Dans la plupart des cas, la trisomie 21 est le fruit d'un hasard chromosomique.

Les capacités intellectuelles d'une personne atteinte du syndrome de Down ont toujours été sous-estimées par le passé. Un lourd handicap mental est un cas exceptionnel: la majorité des personnes touchées peuvent mener, en tant qu'adulte, une vie indépendante dans un cadre approprié.

Les enfants atteints du syndrome de Down ont les mêmes besoins que tous les enfants. Ils souhaitent être en sécurité dans leur famille, découvrir leur environnement, jouer, apprendre, rire, se faire des amis et bien sûr, acquérir toujours plus d'indépendance. Pour ces raisons, un environnement sans lequel l'enfant peut grandir et se développer normalement est important. La meilleure condition pour un bon départ dans la vie est un accueil affectueux dans la famille conjugué avec:

- Soutien et suivi médicaux
- Physiothérapie
- Logopédie
- Ergothérapie
- Encouragement, stimulation précoce
- Formes thérapeutiques adaptées individuellement



Loïc

ART 21 est une association romande de familles de personnes atteintes de trisomie 21

Notre mission

L'association cherche à regrouper et à soutenir les familles confrontées au syndrome de Down tout en informant et en sensibilisant la société.

Favorisant l'échange et l'entraide entre les parents, l'association organise plusieurs activités pour les familles vivant avec une personne porteuse de trisomie 21. Elle met à leur disposition un centre de documentation et offre des programmes de stimulation.

Devenir membre de l'Association Romande Trisomie 21, c'est se donner la chance de ne pas se sentir seul au monde à vivre l'expérience de la trisomie 21 et de réaliser, que si cette expérience est parfois difficile, elle s'avère souvent très enrichissante.



Ariane



Olivier

Nos objectifs

Cinq ans d'activité(s)

■ Regrouper, soutenir et informer les familles de personnes porteuses de trisomie 21

- Septante-cinq familles membres, cent-cinquante membres amis.
- Des centaines d'appels à la permanence téléphonique.
- Un site internet, des milliers d'e-mails.
- La mise à disposition de matériel didactique.

■ Informer et sensibiliser la population ainsi que les intervenants des milieux scolaires, médicaux et sociaux

- ➔ Plus de cinquante participations à des cours, rencontres, groupe de travail, manifestations
- ➔ Une vingtaine de séances avec diverses organisations
- ➔ Des entrevues avec des étudiants, de multiples contacts avec la presse, une plaquette et la présente brochure largement diffusées

■ Promouvoir l'intégration sociale et scolaire des personnes atteintes de trisomie 21

- ➔ Plus d'une douzaine de cours organisés pour les membres et les professionnels concernés.

■ Favoriser l'échange entre les membres ainsi que le développement physique et intellectuel des personnes porteuses de trisomie 21

- ➔ Onze Assemblées générales, vingt-et-une séances de comité, une quinzaine d'activités récréatives dont les traditionnels pique-niques et week-ends de ski, la sortie à Europa Park.
- ➔ Plus de quarante journées de consultations spécialisées organisées par des parents.
- ➔ Les innombrables contacts informels et amicaux entre les familles.

Services et activités

- Accueil, information et soutien éventuel aux parents
- Conférences données par des professionnel(le)s
- Réunions-débats informels
- Rencontres sociales et culturelles
- Sorties familiales
- Entraide parentale
- Campagne médiatique de sensibilisation
- Centre de documentation et de renseignement
- Promotion à l'intégration sociale



Julie

Le destin de la cinquième

De Denges 2004 à Denges 2005

En guise de traditionnelle rétrospective, quelques notes sur la partition annuelle de notre symphonie d'activités.

Thème connu, le pique-nique; variation: c'est à Dompiere que des familles fribourgeoises nous donnent rendez-vous en juin, bonne humeur, convivialité et météo à l'unisson.

Allègrement et prestement vingt-sept enfants accompagnés d'une personne de leur choix s'en vont à Europa Park par un week-end de septembre. La note à ART 21 en guise de cadeau pour l'Année européenne de la personne handicapée.

Blanche pointée, la sortie de janvier aux Mosses où une quinzaine de familles s'adonnent aux joies de la neige et du partage. Animation par une portée de chiens de traîneau et un silence... en guise de disco.

En ski toujours, nos doubles-croches filent pour Formula-Charity, solidarité généreuse pour les enfants atteints du cancer.

Sur l'air *Le vigneron monte à sa vigne*, celle de Boudry en l'occurrence, un samedi d'octobre voit plusieurs familles d'ART 21 vendanger à l'initiative et invitation de l'une d'entre elle.

Le Cé qu'à lainô, aux accents malheureusement peu genevois, accompagne notre Assemblée générale d'automne à Céligny. Peu genevois aussi, mais savoureux, l'accent de notre orateur québécois, M. Bouchard qui, au son des témoignages de familles, nous conte la transition pour le jeune adulte entre l'école ou l'institution pour jeunes, et son lieu de vie adulte.

Piano, piano, halte à la violence! L'équipe de Tatout organise un stage d'autoprotection pour les jeunes d'ART 21.

Moderato cantabile, un chœur de dames improvise, des mamans organisent un samedi de relaxation bien mérité.

Comme un métronome, M^{me} Cuilleret égrène ses consultations sous l'égide d'un groupe de parents. Le comité, avec l'approbation de l'Assemblée générale, met un peu d'huile financière dans la mécanique des consultations spécialisées.

Et sous ces mélodies, l'accompagnement, moins retentissant mais nécessaire à l'harmonie: les contacts, le travail logistique et administratif, ainsi que les séances intra et extra ART 21.

Remplacement au cornet et à la baguette respectivement et successivement à la permanence téléphonique et à la présidence. Un grand bravo à tout l'orchestre.

Le final en forme de reprise: l'Assemblée générale à Denges le 29 avril 2005.



Bibliographie

- **Le jeune enfant porteur de trisomie 21.** Bernadette Céleste et Benoît Lauras. Nathan Université, 2000.
- **Trisomie 21, Aides et conseils.** Monique Cuilleret. Masson, 2003.
- **Trisomie 21 et âge adulte.** Jean-Luc Lambert. Editions des Sentiers, 1997.
- **Comment vivre avec un enfant trisomique.** Françoise Lejeune-Phélipot. Editions Josette Lyon, 2003.
- **Accompagner l'enfant trisomique.** Denis Vaginay. Chroniques Sociales, 1997.
- **Intégration: l'école en changement.** Isaline Panchaud Mingrone et Heidi Lauper. Editions Paul Haupt, 2001.
- **Notre enfant n'est pas comme les autres.** Insieme. (Tél. 031 305 13 13, www.insieme.ch)
- **Déficience, incapacités et handicaps: processus d'adaptation et qualité de vie de la famille.** Jean-Marie Bouchard. Guérin universitaires, 1994.
- **Chromosome 21 and down syndrome: from genomics to pathophysiology.** Stylianos E. Antonarakis, Robert Lyle, Emmanouil T. Dermitzakis, Alexandre Reymond and Samuel Deutsch. Nature Reviews, Volume 5, October 2004.

A disposition auprès d'ART 21:

- **Suivi médical des personnes porteuses de trisomie 21.** Bénédicte de Fréminville et Annie Nivelon. F.A.I.T. 21, 2002.
- **Notre bébé a la trisomie 21.** Association francophone d'aide aux handicapés mentaux, Bruxelles, 2004.

Formation continue et sensibilisation à la trisomie 21 Avec le soutien d'ART 21

Contactez-nous!

☎ 079 515 22 21 – ✉ info@t21.ch

📄 ART 21 – Case postale 2 – 1052 Le Mont-sur-Lausanne