



novembre 2008

3

**insieme**  
Genève

# bulletin



**insieme-Genève: 50 ans ensemble**



Impressum

Bulletin d'insieme-Genève N°3 - novembre 2008

Tirage: 2'900 exemplaires

Parution annuelle

Editeur: insieme-Genève, Rue de la Gabelle 7 - 1227 Carouge/Genève

Tél. 022 343 17 20 fax 022 343 17 28

info@insieme-ge.ch - www.insieme-ge.ch

Rédactrice responsable: Anne-Michèle Stupf

Comité de rédaction: Laurie Josserand, Céline Laidevant, Anne-Michèle Stupf

Graphisme: Bérengère Delfolie - www.bdelfolie.ch

Imprimerie: SRO-Kundig

Prochaine parution: novembre 2009

Cotisations pour 2008

Membres parents et amis: chf 60.-

Membres soutien: chf 30.-

Abonnement feuille d'infos trimestrielle et bulletin: chf 30.-

CCP 12-12895-9

insieme-Genève, qu'est-ce que c'est?	2
Edito	4
Le mot de la Présidente	6
Le DVD du 50ème	11
Dossier	12
Témoignages	31
Le mot de la fin	36
Les acteurs d'insieme-Genève	42

## insieme-Genève, qu'est-ce que c'est?

insieme-Genève est l'association de parents et d'amis de personnes mentalement handicapées, elle est active depuis 1958 sur le territoire genevois. Jusqu'en 2003, elle était connue sous le nom d'APMH. Elle a alors adopté le nom de la Fédération insieme qui regroupe plus de 50 associations de parents actives dans le domaine de la déficience mentale dans toute la Suisse.

Depuis sa création, les membres de l'association ont mis en place ou suscité la création à Genève de nombreuses institutions et de différents organismes en faveur des personnes mentalement handicapées. En 1986, l'association a créé la Fondation Ensemble à laquelle elle a confié les institutions dont elle assumait jusque-là la gestion.

Aujourd'hui, insieme-Genève regroupe quelques 650 membres actifs, parents et amis et aussi près de 2'000 membres soutien. Elle publie une feuille d'infos trimestrielle et un bulletin annuel qui sont largement diffusés auprès de ses membres et partenaires.

insieme-Genève est active dans les 3 domaines suivants:

- La défense des droits des familles et des personnes vivant avec une déficience mentale
- L'information, le conseil et le soutien aux parents
- L'organisation de séjours de vacances.

## Comment nous aider?

### En devenant membre d'insieme-Genève

Membre parents: cotisation de chf 60.- par année

Membre ami(e): cotisation de chf 60.- par année

Membre soutien: cotisation de chf 30.- par année

Abonnement à notre feuille d'info trimestrielle et au bulletin annuel: chf 30.- par année.

Les membres parents et amis reçoivent toutes les informations et publications de l'association et ont droit de vote lors de l'assemblée générale annuelle.

Les membres soutien reçoivent les publications de l'association s'ils le souhaitent.

### En faisant un don

Depuis sa création, l'association a été à l'origine de nombreuses initiatives importantes en faveur des personnes mentalement handicapées:

- Créations d'institutions gérées depuis 1986 par la Fondation Ensemble:
  - >Jardin d'enfants Ensemble
  - >Ecole de la Petite Arche
  - >L'Atelier I et II
  - >Claire-Fontaine
  - >L'Essarde
  - >L'association Project
  
- Organisation chaque année de 12 à 16 séjours de vacances, principalement durant l'été, permettant aux familles de profiter d'un temps de repos et aux personnes vivant avec un handicap mental de partager un temps de loisirs hors de certaines contraintes institutionnelles.
  
- Reprise, depuis 2006, de la gestion de la colonie de Genolier, propriété de la Ville de Genève. Bâtiments spécialement conçus pour accueillir des personnes handicapées, mais également ouverts à différents organismes (associations, entreprises, écoles, privés), [www.coloniegenuer.ch](http://www.coloniegenuer.ch)

Pour ce faire, elle a toujours pu compter en complément du soutien des autorités publiques sur la générosité de ses donateurs qui, par des initiatives privées, ont permis jusqu'ici de répondre aux besoins des membres de l'association, parents d'un enfant mentalement handicapé.

*Si vous souhaitez obtenir de plus amples informations sur les activités de l'association ou être contacté par une personne de notre comité ou de notre secrétariat général, vous pouvez nous atteindre par e-mail: [info@insieme-ge.ch](mailto:info@insieme-ge.ch) ou par téléphone au 022 343 17 20.*

*Compte CCP de l'association: 12-12895-9*

### **En devenant bénévole**

Nous avons besoin de vous, lors de manifestations telle la vente annuelle de cœurs en chocolat ou lors de fêtes comme le carnaval ou la fête d'insieme-Genève. Vous pouvez aussi rejoindre le groupe des bénévoles de Belle-Ideé qui rendent visite deux fois par semaine aux personnes en situation de handicap vivant à Belle-Ideé.

Une heure de votre temps est pour nous une aide précieuse, nous nous réjouissons d'ores et déjà de vous rencontrer.

Grâce aux membres, aux donateurs et à leur fidélité, aux bénévoles, insiame-Genève peut continuer son action dans le canton de Genève année après année.

■ *Quelle meilleure idée que de confier les lignes de cette édito du 50<sup>ème</sup> anniversaire d'insieme-Genève à une personne représentante de celles et ceux pour lesquels notre association a été créée?*

*Le 20 septembre dernier, nous avons présenté à nos membres et partenaires le film que Claude Schauli a réalisé sur une commande du comité d'insieme-Genève. A cette séance au Cinéma Bio de Carouge assistait Dominique Lador. Dominique est la fille de Samuel Lador qui a été le comptable de notre association à l'époque où nous gérons encore les institutions créées par les parents. Aujourd'hui, la sœur de Dominique, Marie-Claude Suchet est la représentante d'insieme au sein du conseil de fondation de la Fondation Aigues-Vertes. Le soir après la projection du film, Dominique est rentrée chez elle à Aigues-Vertes et seule dans sa chambre émue par les images qu'elle avait vues le matin du film «insieme-Genève, 50 ans ensemble», elle a rédigé un petit discours qu'elle nous a lu le lendemain dans le cadre de la Fête du 50<sup>ème</sup> à la Salle des Fêtes de Carouge. Dominique aurait souhaité que nous corrigions l'orthographe de sa lettre ouverte. Nous avons longuement hésité à le faire et finalement choisi de vous transmettre son texte tel quel. En effet, la personnalité des formulations font de ce message un texte unique et s'il ne fallait retenir qu'un mot à inscrire à la prochaine édition du LAROUSSE ce serait «loumour». Merci Dominique pour ce beau témoignage.*



*Les sœurs Lador, de gauche à droite, Dominique et Marie-Claude*

MERCI POUR  
 TOUS L'ORGANISATIONS  
 DES COLONIES. ET DE  
 L'ORGANISATIONS D'ISÈME  
 CELA ET GRAND BIEN. ET LE FILME  
 IL EST FRAIMENT BIEN FAIT.  
 MERCI AUSSI DE VEUIRE ME CHERCHER  
 SI AIGUES-VERTE NE PEUX PAS.  
 MERCI DU FILME AVEC ESPLICATIONS.  
 CELA MA beaucoup PLUS. ET JE  
 ME FAIT DES Idées. Je désire  
 D'AVOIRE LES PHOTOS ET LE C.D.  
 DU FILME.

IL AS PAS TRÈS LONGTEMP ON VOUS  
 REGARDER FIXE ET CELA VOUS J'AIIVER.  
 SUR LES INDICHER. ET CE FILME  
 VOUS MOITRE LOUHORE que on doit.  
 Donner A LA PERSONNE INDICHER PLUS  
 que 1 PERSONNE NORMALE. Moi j'ai e  
 Déjà vécu 37 ANS DE VIE A AIGUES-V.  
 ET CEST MA PREMIÈRE ANNÉE DE VACANCES.  
 AVEC ISÈME LES ACTIVITER IL ON EST  
 ÉTÉ BIEN. VOISI quelle PHOTOS.

MERCI A VIVE. MERCI A  
 SONT EQUIPE AUSSI.

DOMINIQUE  
 FRANÇOISE LADOR.

## «insieme-Genève, 50 ans ensemble»

- Le samedi 20 septembre à la Salle des Fêtes de Carouge a eu lieu la partie officielle du 50<sup>ème</sup> anniversaire d'insieme-Genève. A cette occasion, M. le Conseiller d'Etat François Longchamp chargé du Département de la Solidarité et de l'Emploi nous a fait l'honneur de prendre la parole. Réagissant aux images du film «insieme-Genève, 50 ans ensemble» et à la force des témoignages des parents suivis par le réalisateur Claude Schauli et son équipe, il a réaffirmé son soutien au travail fait par notre association. Ensuite, Mme Anne Emery-Torracinta a prononcé le discours du 50<sup>ème</sup> anniversaire dont vous nous livrons ci-dessous le texte dans son intégralité.

Les anniversaires sont souvent l'occasion d'un regard sur le passé, afin de mesurer le chemin parcouru...

C'est pourquoi, je souhaiterais commencer cette intervention par la lecture du témoignage d'une maman paru en 1960 dans un bulletin de l'association:

*Ma fille est une petite personne de 7 ans (...). Constatant qu'elle manquait de souliers, je décide - c'est là qu'intervient la nouveauté - de l'emmener au magasin de chaussures. Je ne l'avais jamais osé jusque-là, ayant fait des expériences désastreuses chez l'épicier. (...).*

*Décidant de mettre en pratique l'éducation prônée par notre association: mêler l'enfant à la vie de tous les jours, lui apprendre à se conduire convenablement, etc., je prends ma fille et nous descendons en ville, en voiture. Je me gare devant un grand magasin de la place (...) et nous entrons. Jusque-là tout va bien... mais lorsque le chef de rayon m'avertit charitablement que je suis en stationnement interdit, je sens une brusque chaleur m'envahir. Je lui glisse deux mots sur l'état de ma fille et je vole dans ma voiture. Alors commence une ronde que j'ose qualifier d'inférieure. Une rue, une autre rue, encore une autre... aucune ne m'offre une place pour parquer. La chaleur de tout à l'heure s'est transformée en fournaise. J'ai d'épouvantables tableaux devant les yeux: Aline s'est saisie des chaussures exposées (...) et les a lancées à travers le magasin, elle crie, réclame et repousse par des «non» tonitruants toute tentative d'apaisement... je la connais si bien!*

*Ma responsabilité de mère prend dans mon esprit de telles proportions qu'au mépris des lois, je reviens garer à l'endroit interdit devant le magasin. Je vole -en sens contraire- à l'étage... et je trouve ma fille très calme, entourée de deux chefs de rayon rivalisant de gentillesse, s'amusant avec des ficelles et chantonnant doucement. (...).*

*La leçon de ce récit? Je n'avais jamais appris à compter sur mon prochain. Je ne lui avais jamais laissé l'occasion de me prouver qu'il était capable de s'occuper de mon enfant. (...).*

Ce témoignage est exemplaire à plus d'un titre. D'abord parce qu'il reflète le contexte dans lequel est née notre association en 1958. Pendant longtemps, le handicap mental a été considéré comme quelque chose de honteux, de tabou. La science n'ayant pas encore apporté d'explication rationnelle, les parents étaient généralement tenus pour responsables



de ce qui arrivait à leur enfant. N'oublions pas que ce n'est qu'en 1959 que l'origine chromosomique de la trisomie 21 est découverte, alors que pour l'autisme, par exemple, ce n'est que ces toutes dernières années que la recherche scientifique a permis de mettre en avant des causes génétiques ou biologiques.

Beaucoup d'entre nous, d'ailleurs, se rappelleront que bien souvent lorsqu'ils ont avoué avoir ont un enfant handicapé, la première question de leur interlocuteur a été «physique ou mental?»... il existait (et il existe d'ailleurs peut-être toujours) une hiérarchie dans le handicap... En 1958, ceux que l'on qualifiait alors encore «d'arriérés» faisaient peur et les familles vivaient dans l'isolement. Pas question alors d'intégration. Plutôt que de subir le regard des autres, mieux valait cacher la personne handicapée.

L'un des premiers buts de l'association, dès 1958, aura donc été de faire sortir les familles de leur isolement, de les faire se rencontrer et partager leurs difficultés. Et puis, pour leur permettre de souffler un peu, dès l'été 1959, des séjours de vacances sont organisés pour leurs enfants handicapés.

Témoignage exemplaire également quand la maman d'Aline explique que l'un des buts de l'association est de faire admettre l'idée que l'enfant handicapé est d'abord un enfant et que, comme n'importe quel enfant, il peut «se comporter convenablement». A l'époque, effectivement, on pensait bien souvent que les personnes handicapées étaient «inéducatibles». Et puis, on ne voyait pas vraiment l'intérêt d'éduquer des personnes dont le destin était bien souvent de mourir jeunes...

D'où l'absence de prises en charge adéquates pour les personnes handicapées et le vide institutionnel qui caractérisaient alors notre canton. Les enfants dont les handicaps étaient légers pouvaient éventuellement espérer rejoindre les classes spécialisées, mais le plus souvent, les familles étaient condamnées à le garder à la maison. A l'âge adulte, si les parents ne pouvaient s'en occuper, la seule perspective était l'hôpital psychiatrique, «l'asile», comme on disait alors. C'est pourquoi l'un des premiers combats de l'association a été pour l'ouverture d'institutions adaptées et c'est ainsi qu'elle a été l'origine de quasiment toutes les structures mises en place dans notre canton, à commencer par Aigues-Vertes en 1960.

Témoignage exemplaire, enfin, par le fait que la maman d'Aline comprend qu'elle peut, qu'elle doit faire confiance à d'autres qu'elle-même pour s'occuper de son enfant handicapé. Pour les parents, oser confier son enfant handicapé à d'autres n'est pas toujours facile et les relations avec les professionnels sont parfois assez compliquées! Mais, comme l'a d'ailleurs toujours prôné notre association, seul un véritable partenariat entre parents et professionnels est le gage de l'établissement de la relation de confiance indispensable au développement et au bien-être de la personne handicapée.

Pendant les 30 premières années de son existence, le principal cheval de bataille de l'association est de chercher à améliorer la vie quotidienne des personnes handicapées et de leurs familles, notamment en contribuant à la création de structures offrant des prises en charges socio-éducatives. Pour ce faire, l'association collabore étroitement avec les pouvoirs publics, cantonaux et fédéraux. Et même s'il faut savoir être persuasif et convaincant, l'engagement sans faille des « pionniers » de l'association permet de trouver généralement auprès de nos autorités une oreille attentive. Le fait que le premier président de l'association, Jean-Paul Galland, ait été chancelier d'Etat de 1961 à 1978 n'y est pas peut-être pas pour rien. Mais, n'oublions pas non plus que le contexte socio-économique est alors favorable: c'est l'époque de la mise en place de l'Etat social, tout est à donc créer et l'assurance invalidité entre en vigueur en 1960.

Durant ces premières décennies, l'association de parents a donc joué un rôle moteur dans le développement de la politique sociale en faveur des personnes mentalement handicapées. Au milieu des années 1980, elle peut légitimement se féliciter du chemin parcouru en examinant le paysage institutionnel genevois: pour ne prendre que quelques exemples, Aigues-Vertes, mais aussi Claire-Fontaine, l'Essarde, le Jardin d'enfants Ensemble et l'Ecole la Petite Arche ont été créés grâce à l'association, qui assure alors la gestion de la plupart de ces structures.

Toutefois, gérer des institutions est une lourde tâche. De plus, comme il est difficile d'être tout à la fois prestataire de services et défenseur de droits, l'association remet en 1986 la gestion de ses institutions à une fondation, la Fondation Ensemble. Même si elle continue à œuvrer pour le développement de nouvelles structures, le fait de ne plus en assumer la gestion permet à l'association de concentrer dès lors ses forces sur la défense des droits des personnes mentalement handicapées.

Et puis, consciente également de l'importance du partenariat entre parents, professionnels et autorités qu'elle a toujours prôné, l'association de parents s'ouvre en 1985 aux « amis ». Ainsi, dès lors, des amis et des professionnels militent aux côtés des parents, comme par exemple, dès le début des années 1990, en faveur de l'intégration scolaire.

En 50 ans, que de chemin parcouru! L'association peut en être fière. Toutefois, il serait illusoire de croire que tout est parfait dans le meilleur des mondes possibles. Ainsi, l'intégration scolaire n'est toujours pas une réalité pour de nombreux élèves handicapés. Le vieillissement des personnes handicapées engendre des nouveaux besoins. De plus, si le réseau institutionnel genevois est dense, les prises en charge ne sont pas toujours suffisantes ou adaptées aux besoins. Toutefois elles font encore cruellement défaut pour les personnes handicapées tant par une déficience intellectuelle que par des troubles importants du comportement. Une quinzaine d'entre elles sont toujours placées à l'hôpital

psychiatrique de Belle-Idée, parfois depuis de longues années, faute de places adaptées à leurs besoins dans les institutions. Néanmoins, grâce au travail inlassable de l'association, des évolutions se manifestent. Ainsi, après des années de travail et de pression des associations, le Grand Conseil adoptera prochainement une loi sur l'intégration scolaire des mineurs handicapés ou à besoins spéciaux. Pour répondre à la motion concernant les adultes lourdement handicapés, dont il était question dans le film, le Conseil d'Etat s'est engagé à ouvrir prochainement une structure intermédiaire offrant tout à la fois une prise en charge socio-éducative et médico-thérapeutique. Comme quoi le militantisme finit toujours par payer...

En 50 ans, notre vision du handicap mental a changé, comme le langage utilisé d'ailleurs: on ne parle plus d'«arriérés» ou de «mongols», ni même d'«handicapés», mais de «personnes en situation de handicap», dont «l'autodétermination» est mise en avant. Tout le monde semble s'accorder sur le fait, comme le dit si bien le préambule de la Constitution fédérale, que «la force de la communauté se mesure au bien-être du plus faible de ses membres». Toutefois, les déclarations d'intention et le langage politiquement correct ne doivent pas nous faire oublier que rien n'est jamais définitivement acquis. Depuis quelques années, la remise en question de l'Etat social est une réalité, tout comme la volonté de réaliser des économies. La pression financière sur les institutions devient plus forte et nous devons être très attentifs à ce que cela ne remette pas en cause ce pour quoi nous nous sommes battus pendant ces 50 années: des prises en charge socio-éducatives de qualité favorisant l'intégration des personnes handicapées dans la Cité.

Dans ce contexte, le rôle d'insieme reste donc primordial, comme la nécessité d'unir nos forces avec les autres associations de parents et de proches de personnes handicapées. Ainsi, notre collaboration avec Cerebral, qui fête également ses 50 ans cette année, s'est intensifiée. Nous constatons de plus en plus que nos valeurs sont les mêmes et que nous sommes fréquemment amenés à agir ensemble. C'est pourquoi, dans un proche avenir, nous aurons à réfléchir à la meilleure manière de développer cette collaboration.

Au terme de cette intervention, il me reste encore à remercier toutes celles et ceux qui ont contribué au cours des années à nos actions:

- les parents et les amis qui se sont engagés et s'engagent encore, et sans qui notre association n'existerait pas;
- l'équipe du secrétariat, qui par la qualité de son travail contribue grandement à la crédibilité d'insieme;
- les professionnels, qui reconnaissent que le partenariat avec les parents est indispensable;
- les autorités, qui - dans une société qui doit faire face à des problèmes toujours plus complexes - accordent une réelle attention aux demandes de l'association;
- enfin, celles et ceux qui - par leur soutien financier - rendent possibles nos actions.

Tous ensemble, vous avez contribué à rendre plus digne la vie des personnes handicapées. Je rappellerai d'ailleurs qu'en 2003, notre association a pris le nom d'insieme-Genève. «insieme» en italien, signifie «ensemble» et c'est volontairement que notre organisation faïtière avait décidé peu de temps auparavant de choisir la langue de la minorité linguistique de notre pays. Un double symbole pour rappeler les valeurs de solidarité et de respect de la différence qui fondent les actions de notre association...

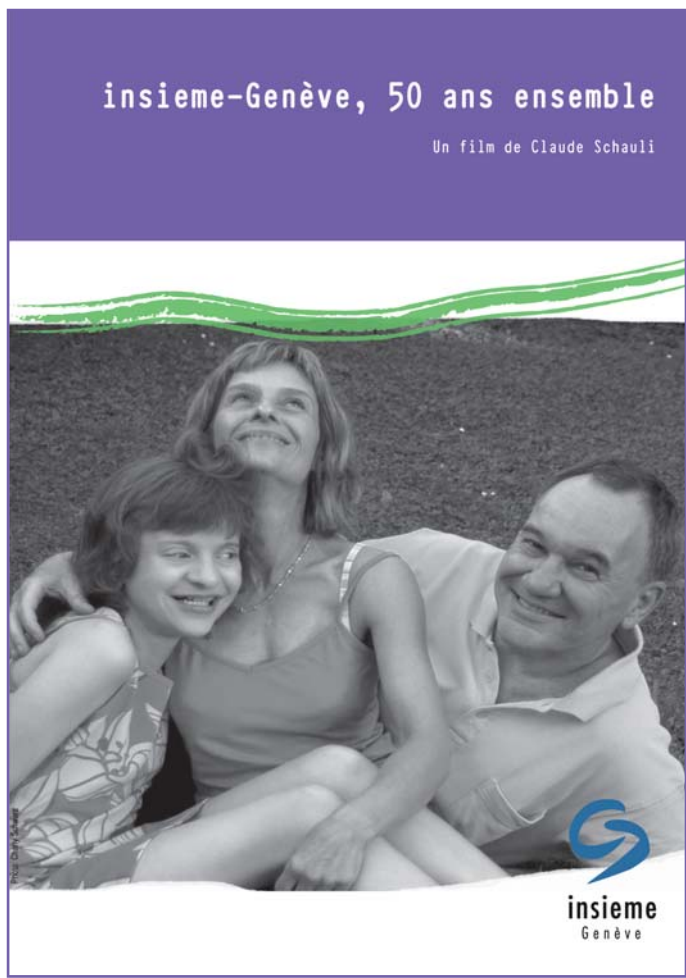


Anne Emery-Torracinta  
Présidente



*Anne et sa fille Delphine*

Le film réalisé par Claude Schauli a été offert aux membres cotisants d'insieme-Genève ainsi qu'à ses différents partenaires dans le domaine du handicap. Vous bénéficiez par l'achat de ce DVD de la possibilité de visionner un bonus de 60 minutes, interview de Mme Yvonne Posternak et M. Jean Wahl menée par M. Schauli sur leur travail de pionniers comme membres fondateurs d'insieme. Si vous souhaitez acquérir des exemplaires de ce DVD, ils sont à votre disposition à chf 30.-/DVD + frais de port. Vous pouvez passer votre commande directement au secrétariat d'insieme-Genève par téléphone, fax ou e-mail.



## Le point sur 50 ans de recherche dans le domaine du handicap mental

Anne-Michèle Stupf, Laurie Josserand

■ Les membres du comité ont décidé de jalonner l'année anniversaire du cinquantenaire de l'association par des conférences thématiques permettant aux membres d'insiemer et à ses partenaires institutionnels de faire le point sur 50 ans de recherche dans le domaine du handicap mental.

*Les pages qui suivent ne sont pas la transcription mot à mot des conférences auxquelles certains parmi vous ont pu assister. Nous avons essayé de vous présenter des comptes-rendus des moments forts et de vous livrer l'essentiel des informations qui nous ont été données. Nous tenons ici à remercier les conférenciers MM. les professeurs Stephan Eliez, Stylianos Antonarakis et Jean-Louis Mandel pour la qualité et l'intérêt de leurs interventions pour nos membres. Leur disponibilité, leur générosité, tous les trois étant intervenus gracieusement, et leur gentillesse sont à relever.*

Pr Stephan Eliez

EPI, le 11 mars 2008

### La recherche dans le domaine des neurosciences et de l'autisme

Pour une meilleure appréhension du sujet de cette conférence, nous devons faire au préalable quelques remarques et rappels sur la recherche dans le domaine de l'autisme. La fin du 20<sup>e</sup> et le début du 21<sup>e</sup> siècle reflètent la période cruciale de découverte et de compréhension du fonctionnement du cerveau et la mise en rapport avec les différences et particularités retrouvées dans un certain nombre de populations (enfants ou adultes avec des maladies génétiques, schizophrénie, autisme). Même si les questions restent nombreuses, elles sont mieux canalisées et il y a aussi un certain nombre de réponses qui émergent.

Le diagnostic d'autisme repose sur l'identification et la détermination clinique des altérations sociales, communicatives et comportementales. C'est en 1943 qu'un psychiatre américain, Léo Kanner, décrit un groupe de 11 enfants ayant des particularités communes: la difficulté de partager des relations avec les autres, une réserve importante à l'égard de l'environnement, un retard de développement du langage et un emploi non-communicatif de la parole. Il observe également chez ces enfants des capacités très supérieures à la moyenne dans certains domaines, donc une dissociation très importante des compétences. Deux caractéristiques sont ainsi mises en exergue: le retrait autistique (terme créé par Kanner) et l'insistance monotone et répétitive de certaines activités.

Depuis lors les méthodes diagnostiques se sont considérablement améliorées et ont conduit à une meilleure fiabilité. Néanmoins, les problèmes majeurs dans l'autisme sont l'absence pour l'instant d'un moyen fiable pour un diagnostic précoce (si possible dans les 2 à 3 premières années de la vie de l'enfant) et la mise en place systématique de programmes d'accompagnement éducatif et thérapeutique adaptés pour les enfants et les adultes atteints. En effet, il est bien connu que plus le diagnostic est précoce, plus le pronostic est favorable. Il est clair que la découverte d'un test fiable pour le diagnostic précoce de l'autisme serait d'un grand secours dans ce domaine et constitue aujourd'hui un enjeu majeur.

Pour cette raison, une voie importante des recherches actuellement menées est consacrée à la nature génétique de l'autisme, non seulement pour mieux comprendre ce handicap mais aussi pour tenter de mettre en place un diagnostic précoce. Contrairement aux idées véhiculées par la psychiatrie et la pédopsychiatrie durant de nombreuses années et surtout durant les années 70, il est désormais évident que l'autisme est dû à un substrat biologique et que très vraisemblablement, il y a une composante génétique présente dès la conception, dès les premières secondes du développement embryonnaire.

### Génétique et autisme

Il est admis en effet que dans une fratrie d'autistes, 2 à 4% des frères et sœurs d'autistes ont également un risque développé d'autisme, même s'ils sont séparés dès la naissance et même s'ils ont été adoptés et qu'ils ne se sont jamais rencontrés. Le poids de la génétique est donc indéniable et la notion de *continuum* ne fait que le confirmer: si une personne est autiste dans une famille, il y a un risque augmenté pour que les autres personnes au moins du premier degré aient des traits autistiques (communication sociale moins facile, langage un peu plus tardif, tendance au retrait), bien qu'ils ne soient pas autistes eux-mêmes.

Pour nous donner une idée encore plus précise de l'importance de la génétique, prenons l'exemple de jumeaux monozygotes, séparés dès la naissance: si l'un développe un autisme, l'autre a un risque de 30 à 40% de développer également un autisme.

Toutefois ces propos n'excluent en rien les autres facteurs, appelés protecteurs, pouvant intervenir durant la grossesse, dans les premières années de la vie, dans l'environnement ou qui restent à découvrir. Il existe également un certain nombre de difficultés dans la compréhension des facteurs génétiques de l'autisme, écueils dus à la grande variabilité des phénotypes (le phénotype étant l'aspect observable de l'individu conditionné par son génotype et/ou par le milieu environnant). Se pose alors la question suivante: à partir de quand considère-t-on qu'une personne est autiste ou qu'elle présente des traits autistiques?

Ainsi, les études génétiques récentes portant sur un grand nombre de familles dont un ou plusieurs membres sont atteints d'autisme ont conduit à l'identification de régions chromosomiques susceptibles de contenir des gènes de prédisposition à ce handicap.

Néanmoins, ces régions sont riches en gènes et le manque de reproductibilité de la plupart de ces données devrait inciter à la prudence. Il est pourtant admis que le syndrome autistique est une résultante du dysfonctionnement de plusieurs gènes pouvant conduire à un phénotype identique ou différent. C'est probablement une constellation de modifications au sein d'une même personne qui la mettent plus en risque de présenter un autisme. On parle ainsi de maladies polygéniques, déterminées par la présence de la variation tantôt normale, tantôt anormale d'un ou plusieurs gènes. On parle aussi de gène de susceptibilité, c'est-à-dire qui donne un risque de développer un autisme. Par ailleurs, d'autres phénomènes ont pu être récemment identifiés notamment en génétique de l'autisme: ce n'est plus une mutation de certains gènes eux-mêmes, mais c'est l'expression de ces gènes qui est responsable de l'émergence de la maladie.

### **Marqueur biologique et autisme**

Suite à une étude britannique parue en 2001 et comparant 4 groupes d'enfants (sujets autistes, IMC, ordinaires et personnes avec retard de développement intellectuel), les chercheurs ont trouvé une augmentation d'un certain nombre de substances appelées neuropeptides chez des personnes qui allaient développer seulement plus tard un autisme. Ces neuropeptides appelées VIP (Vasoactive Intestinal Peptide) sont de petites protéines qui se trouvent dans le sang.

Ainsi, dans tous les cas, le processus aboutissant au développement d'un autisme est déjà présent à la naissance et il serait déjà en marche pendant la période embryonnaire ou utérine. Cela peut paraître banal mais cette mise en exergue de la précocité du développement, même s'il y a probablement des facteurs environnementaux qui peuvent moduler ou jouer un rôle, confirme que les facteurs principaux de l'autisme sont déjà présents avant la naissance.

### **Développement cérébral de l'autisme**

Après notre maturation cérébrale, le développement de nos compétences se fait par une optimisation des réseaux «dendritiques». C'est grâce à ces réseaux que notre intelligence, nos émotions se manifestent. Ce développement se fait conjointement à notre adaptation à l'environnement.

Par ailleurs, une hypothèse a été émise par un groupe de recherche de l'université de San Diego menée par Eric Courchesne selon laquelle «il y aurait une croissance cérébrale excessive chez les personnes atteintes d'autisme». Cependant, cette croissance ne serait pas due à la multiplication des neurones mais bien à des différences dans les connexions qui sont sans doute excessives et non adaptatives.

Il y aurait donc chez les autistes dans les premières années de la vie une période d'hyper croissance suivie d'une réduction accélérée du volume cérébral.

Par comparaison avec les individus au développement normal, les scientifiques ont



trouvé des *modèles de connectivité anormale entre les aires cérébrales* des personnes avec autisme. Ces anomalies ont montré à la fois une sur- et une sous-connectivité entre les neurones de différentes parties du cortex. Les chercheurs ont trouvé des modèles de connectivité neurale supérieure à la normale dans l'hémisphère gauche, en particulier dans le lobe temporal des personnes avec autisme, or cette région du cerveau est associée au langage, fonction qui est altérée chez beaucoup de personnes avec autisme. Cette sur- et sous-abondance suggère une communication inefficace et incohérente dans le cerveau des personnes avec autisme et pourrait expliquer certains déficits des personnes atteintes d'autisme.

S'il est aujourd'hui reconnu qu'il n'y a pas de région spécifique du cerveau responsable d'une fonction mais que c'est un réseau de régions, il est admis que langage et mémoire verbale sont des fonctions ayant un rapport entre elles et que ces fonctions sont responsables de l'organisation différentielle du réseau. Ce constat implique également que ces réseaux sont connectés entre eux. Ces observations ont conduit l'équipe du Pr Mathieu Del Monte à faire l'hypothèse que la déconnexion des voies longues de matière blanche (qui relie des régions de cerveau très différentes) est en partie responsable des différences relevées dans le développement intellectuel et psychique des personnes autistes.

### Imagerie fonctionnelle IRM et autisme

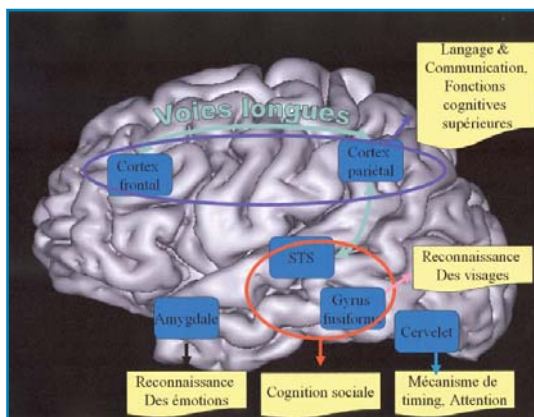
Des études de la fin des années 90 et début 2000 se sont d'emblée lancées sur l'étude du fonctionnement du cerveau chez les personnes autistes dans des tâches dites de *faceprocessing*, c'est-à-dire de «la façon de traiter un visage». Que fait notre cerveau lorsque nous regardons le visage de quelqu'un d'autre? Il est clair que cette tâche a été choisie parce qu'elle implique un rapport particulier dans la communication et la socialisation, en lien avec le rapport des personnes autistes aux visages. Ces premières recherches ont étudié des personnes autistes et d'autres présentant un syndrome d'Asperger, même si certains arguments tendent à démontrer que les réactions de ces deux groupes ne procèdent pas forcément du même fonctionnement.

Grâce à la technique d'IRM, le chercheur Pierce a trouvé qu'en comparant l'activité cérébrale d'une personne autiste avec une personne-contrôle dans des tâches de *faceprocessing*, il y avait une diminution de l'activité cérébrale dans la zone du *gyrus fusiforme* du cerveau de la personne autiste. Une autre structure cérébrale semble également impliquée dans les tâches de *faceprocessing*, il s'agit de l'*amygdale* située dans la partie interne du lobe temporal du cerveau. Malheureusement, dans ces observations, le problème est que les visages ne reflètent pas la compétence sociale en elle-même.

Heureusement, un chercheur anglais vivant aux Etats-Unis, nommé Schultz, extrêmement créatif, a eu l'idée de reprendre d'anciennes expériences. Il a fait des dessins animés avec des formes géométriques, des personnages auxquels il a donné des intentions, afin de

demander ensuite aux personnes examinées de juger de ces intentions. Il n'y a donc pas de visage mais une interaction sociale entre ces formes. Ici encore on retrouve le *gyrus fusiforme* qui s'avère être vraiment un carrefour fonctionnel de la cognition sociale et de celle des visages.

Il y a en somme dans le cerveau un véritable réseau de la cognition sociale et notre compétence sociale est déterminée par un réseau complexe nommé *social brain network* impliquant des régions antérieures du lobe frontal (*amygdale*) et des régions temporales tel le *gyrus fusiforme*.



*Social brain network*

Une théorie de la construction sociale a ainsi émergé: la première aptitude présente de façon innée chez l'être humain est notre sensibilité particulière à reconnaître les visages et ce, dès la naissance. Cette aptitude est programmée par l'*amygdale*. Ensuite, l'être humain commence à traiter les visages dès les premières heures de sa vie, il repère les changements de visages, les émotions, les rapports entre les mouvements des yeux, des lèvres: ces capacités

dépendent du *gyrus fusiforme*. Puis, progressivement, nous parvenons à contextualiser les directions des regards, les changements de ton de voix, etc.

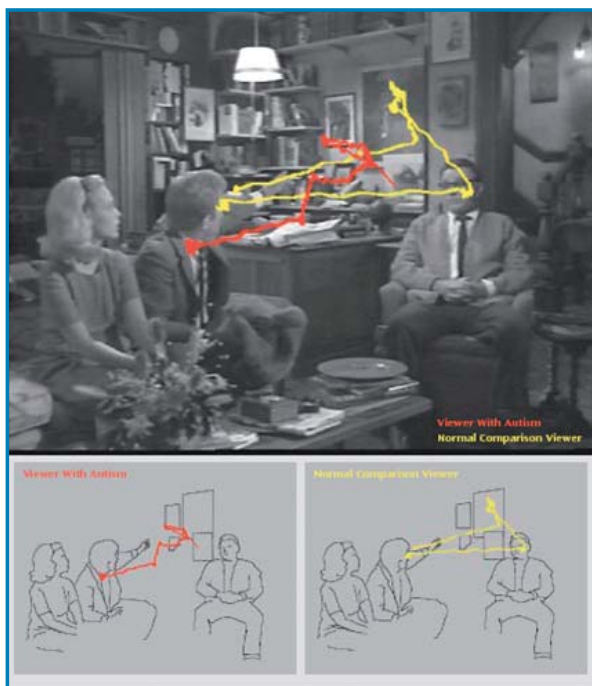
Ainsi il y a un certain nombre de régions différentielles du cerveau humain jouant une fonction ayant un rapport avec l'autisme: les altérations du lobe frontal, du *gyrus fusiforme*, du *ficus temporal supérieur*, de l'*amygdale*, du *gyrus singuloantérieur* sont responsables des changements des compétences sociales observés chez les personnes atteintes d'autisme. Le cervelet, le lobe frontal supérieur, le noyau de la base sont impliqués dans les capacités de communication et sont responsables, lors de leurs modifications, des mouvements répétitifs ou stéréotypiques.

## «Eye tracking» et «Transporteurs»

Le rôle de l'imagerie dans la compréhension de l'autisme est donc indéniable. Elle peut ainsi permettre de réfléchir sur des stratégies thérapeutiques plus adéquates, et de travailler sur une rééducation plus adaptée, comme «apprendre à regarder l'autre».

L'«eye tracking» est donc un outil permettant d'étudier de manière rigoureuse et quantitative les différences dans l'interaction sociale des personnes autistes. Il consiste à suivre le point de fixation visuelle, c'est-à-dire ce qu'une personne regarde.

Devant une scène contenant des visages, la plupart des gens sont attirées par l'expression des yeux des personnages alors que les personnes autistes se concentrent sur la région de la bouche et tendent ensuite à se perdre dans les détails. Or, la bouche ne donne que très peu d'indications sur les émotions. En somme, le traitement des visages par les personnes autistes est singulièrement différent. De cette observation a émergé l'approche psychopédagogique de réapprendre aux personnes autistes à traiter des visages. On parle de *remédiation cognitive*.



Eye tracking

L'impact de ces résultats par rapport aux méthodes de diagnostic de l'autisme peut être considérable. Les autres méthodes sont au plus tôt applicables vers 18 mois et sont fiables vers 3 ans. Par contre, cette méthode d'eye tracking est applicable chez l'enfant dès le stade préverbal et permet de diagnostiquer très tôt des tendances autistiques et par conséquent de tenter une prise en charge bien plus précoce et efficace (le cerveau en développement étant plus flexible).

L'équipe de Baron-Cohen, chercheur à Cambridge, a créé un outil éducatif: les «Transporteurs». Il s'agit de véhicules avec des visages: un trolleybus, un tram, une cabine de téléphérique, un tracteur en dessins animés de synthèse. Des mimiques exprimées par des acteurs ont été collées sur ces véhicules, pour ensuite les animer et créer des scénarios. Dans chaque épisode, il y a quinze émotions clés, au total huit véhicules, portant des émotions et vivant des situations différentes. A la fin de chaque épisode des questions sont posées.

Le but psycho-éducatif est évidemment de familiariser des enfants autistes à des visages humains. Les véhicules ont été choisis parce qu'un grand nombre d'enfants autistes ont une vraie fascination pour les voitures et plus généralement les roues. Cet exercice permet aussi d'augmenter le temps passé à regarder des visages, à y associer des émotions, relatives à un contexte. Mais cette pratique est-elle transposable dans la vie de tous les jours? Peut-on généraliser ces acquis à partir de cette expérience somme toute très contextualisée?



*Transporteurs*

A un niveau local, ici-même à Genève, a été mis en place un programme pilote de remédiation cognitive de la reconnaissance des émotions avec des tâches interactives et non pas des transporteurs comme expliqué au paragraphe précédent. Des centaines de visages exprimant des émotions sont utilisés car la difficulté pour les personnes autistes est souvent de généraliser, de décontextualiser.

Pour conclure, la recherche actuelle pose le constat qu'il existe de nombreux facteurs génétiques, biologiques, environnementaux qui modulent l'autisme. Ces changements sont extrêmement précoces (in utero) et certains marqueurs spécifiques peuvent être identifiés désormais. Chez les personnes autistes, des types d'activation différents soulignent une réorganisation fonctionnelle certes mais pas aussi efficace que celles des personnes ordinaires. Un certain nombre de déficits pourraient survenir ensemble puisqu'ils sont liés à des régions du cerveau impliquées dans plusieurs fonctions. De nouvelles perspectives s'ouvrent notamment par l'intermédiaire des outils de communication qui permettront de moduler notre approche pédagogique et thérapeutique des personnes autistes dès le plus jeune âge.

Alors que nous achevions la rédaction de ce dossier une nouvelle très intéressante nous est parvenue: des chercheurs genevois ont repéré une anomalie génétique qui serait à l'origine de l'autisme. Ils ont découvert un lien entre toute une série de problèmes du développement infantile et une anomalie génétique. Des enfants ayant ce problème souffrent par exemple d'autisme ou de retard mental. L'anomalie a été découverte sur le chromosome 1. A suivre...

Pr Stylianos E. Antonorakis  
 Aigues-Vertes, le 10 avril 2008  
 Genève, capitale de la recherche sur la trisomie 21

Pr Jean-Louis Mandel  
 Les Salons, le 24 mai 2008  
 1958-2008: le point sur 50 ans de recherche dans le domaine de la  
 déficience mentale

- *Pour la suite de ce dossier, nous avons choisi de vous livrer le compte-rendu des 2 autres conférences dont nous avons bénéficié cette année. Le comité de rédaction du présent bulletin a choisi de vous les présenter dans un texte commun en raison du parallélisme des contenus qui nous exposent les récentes découvertes sur le génome humain. En effet, l'état des lieux actuel est surprenant: il y a 5 ans encore, personne ne se serait douter de l'évolution de ces dernières années, tant les technologies à disposition et l'intérêt international pour l'avancée des recherches sur le génome n'étaient pas soupçonnés.*

## RAPPEL

### Intelligence, tests et déficience mentale

Il est impossible de ne pas définir l'intelligence si l'on aborde le sujet de la déficience mentale. Intelligence, du latin *intelligere*, «comprendre», littéralement «aptitude à comprendre». Hérité du langage de la philosophie et de la religion, ce concept caractérise d'abord une fonction propre à l'homme, entre l'animal et la divinité.

L'intelligence est la faculté de résoudre les problèmes<sup>1</sup>. L'intelligence ne peut fonctionner à vide et va donc faire appel à des connaissances. Ce n'est pas l'intelligence qui est au service des connaissances mais les connaissances au service de l'intelligence. L'intelligence est un sujet particulièrement complexe, et pas seulement parce qu'elle est difficile à définir. En effet, il apparaît que nous vivons une époque où le mythe de l'intelligence en tant que critère universel de *jugement de valeur d'une personne* est extrêmement puissant. Nous pouvons juger une personne moins belle qu'une autre, ou moins riche ou moins chanceuse, mais pas moins intelligente, à moins de tomber dans des étiquettes souvent inspirées, d'ailleurs, par des considérations héréditaires («elle est comme son père, il tient ça de sa grand-mère», etc.). L'intelligence pourrait être le résultat du cerveau comme la force physique est celui des muscles. Mais nous ne savons pas précisément définir l'intelligence, il s'agit d'un terme flou et la plupart des définitions buttent sur des contradictions internes.

1 «L'intelligence à l'école». Sciences humaines, mai 2001

Car, si nous prétendons que l'intelligence aide à l'adaptation à (ou de) l'environnement, nous ne pouvons alors pas expliquer pourquoi les surdoués sont souvent inadaptés. C'est la raison pour laquelle les spécialistes parlent d'intelligence générale qui correspond à une définition précise<sup>2</sup>. Nous ne savons que la mesurer par des tests, échelles métriques qui étaient selon Bourdieu<sup>3</sup> une tentative d'eugéniser postpartum, mais qui se révèlent fort utiles dans le cadre du diagnostic de déficience mentale.

Parmi les échelles métriques d'intelligence utilisées aujourd'hui, on retrouve en premier lieu celles développées par David Wechsler dans les années 1940, puis réactualisées à plusieurs reprises. Il existe trois versions de ces échelles, selon l'âge de la personne testée:

- WPPSI-R: la forme préscolaire, couvrant la période de 3 à 6 ans
- WISC III-R (Wechsler Intelligence Scale for Children, 3<sup>ème</sup> version révisée): la forme scolaire, de 6 à 16 ans
- WAIS III: la forme adulte, à partir de 16 ans.

Ces échelles permettent d'obtenir des éléments principalement quantitatifs quant au fonctionnement intellectuel d'un individu en fonction de sa classe d'âge. C'est donc une mesure statistique permettant de situer les résultats de la personne testée par rapport à ceux de la population du même âge. Ces échelles proposent une diversité d'épreuves mettant en jeu différents aspects du fonctionnement intellectuel. Ces épreuves sont divisées en deux sous-échelles:

- une échelle verbale sollicitant la verbalisation, elle permet d'évaluer les acquisitions, la compréhension, l'adaptation aux normes sociales, etc.
- une échelle performance liée à un matériel à analyser perceptivement et à organiser, elle évalue plutôt la mise en acte de l'intelligence (organisation perceptive, attention, coordination visuo-motrice, etc.).

Les résultats obtenus à ces différentes épreuves permettent de déterminer trois valeurs de quotient intellectuel: un QI Verbal, un QI Performance et un QI Total.

Par construction statistique, la valeur moyenne du QI pour une population donnée est de 100 et l'écart type de 15. Ainsi, la majorité de la population (69%) obtient une valeur comprise entre 85 et 115 et, l'idée de «normalité» étant affaire de statistique, un résultat compris dans cette fourchette correspond à la dénomination «d'intelligence normale». Plus l'écart à cette fourchette centrale est grand, et plus il correspond à une faible partie de la population.

Les échelles psychométriques ne permettent pas, contrairement à l'image souvent véhiculée par ces tests, de «mesurer» l'intelligence.

2 Les scientifiques ont tout simplement donné le nom d'*Intelligence générale* à ce à quoi correspondrait le facteur *g*, qui est approximé à environ 70% par les tests de QI

3 Pierre Bourdieu (1930-2002): sociologue français.

Elles permettent plutôt de recueillir certains éléments quant aux possibilités de mobilisation de diverses modalités du fonctionnement intellectuel, face à différentes situations ou problèmes. De plus, les résultats recueillis sont aussi grandement liés à l'état émotionnel de la personne lors du «test». Il s'agit ainsi d'un éclairage sur diverses modalités du fonctionnement intellectuel à un moment donné, dans un contexte particulier.

L'expression **déficience mentale** désigne un développement général incomplet ou insuffisant des capacités intellectuelles (OMS, 1954). Dans l'ouvrage publié sous sa direction, *L'intervention en déficience mentale* (Vol I, 1987)<sup>4</sup>, Serban Ionescu propose une définition devenue référence dans les pays francophones. Celle-ci intègre la conception américaine sans retenir le terme générique de retard mental. Elle ajoute la précision quant aux causes et limite la période d'apparition du trouble à la fin de la maturation psychomotrice de 3 ans:

*«La déficience mentale est un arrêt, un ralentissement ou un inachèvement du développement, se manifestant par la présence concomitante d'un fonctionnement intellectuel significativement inférieur à la moyenne et d'un comportement adaptatif déficitaire, déterminés par des facteurs étiologiques, biologiques et /ou socio-environnementaux qui peuvent agir à partir du moment de la conception jusqu'à la fin de la maturation psychomotrice.»*

Selon l'échelle des niveaux de QI de l'OMS, les personnes mentalement déficientes ont un QI inférieur à 60 et la distribution n'est pas homogène (un petit monticule se distinguant aux environs des QI entre 30 et 50-60). Il existe ainsi des causes organiques pour les personnes ayant un QI vraiment inférieur à 40-50; à l'époque, organique signifiant soit environnementale soit génétique. Puis, il y a une zone intermédiaire de handicaps légers, qui dans notre société contemporaine deviennent un problème très présent, et dont on disait c'est «culturo-familial» pour décrire un défaut d'éducation lié à l'environnement familial ou supposé génétique.

Il y a ainsi diverses causes *environnementales*:

- infectieuses: pendant la grossesse lorsque le fœtus est particulièrement sensible et que des infections virales par exemple ou bactériennes peuvent donner des conséquences catastrophiques sur le cerveau, sur les fonctions sensorielles
- toxiques: en France, l'alcoolisme par exemple reste un problème, des campagnes à ce sujet tentent de mobiliser l'opinion
- multifactorielles: il est admis que les conséquences sont diverses suivant les individus puisque les caractéristiques génétiques sont différentes selon les personnes.

Toutefois il existe également des *anomalies chromosomiques*, ce qui nous conduit à quelques définitions.

4 Ionescu Serban (sous la direction de): L'intervention en déficience mentale. Volume I, Problèmes généraux: Méthodes médicales et psychologiques. Liège – Bruxelles : Pierre Mardaga, 1987, 440 p.



## Chromosome, gène et génome



*Chromosomes*

Un **chromosome** est une structure constituée d'ADN; chacun a une forme différente. Un individu possède 23 paires de chromosomes dans le noyau de chacune de ses cellules, 22 sont communes aux 2 sexes (les 2 restants sont les chromosomes sexuels).

Un **gène** est une unité d'hérédité contrôlant un caractère particulier. Cet élément génétique correspond à un segment d'ADN situé à un endroit bien précis sur un chromosome. Le chromosome est un livre, le gène une page de ce livre et le génome (ensemble de l'ADN) la bibliothèque.



*ADN*

Le **génome** est l'ensemble de l'ADN présent dans le noyau de chacune des cellules d'un organisme. Il correspond à l'ensemble des chromosomes. Il est inscrit dans la molécule d'ADN sous forme d'un alphabet de 4 lettres AGCT: une copie de génome comprend 3 milliards de lettres. Le tout est réparti en unités fonctionnelles: les gènes (environ 22'000). Chaque personne a 2 copies du génome: une issue du père et l'autre de la mère, c'est à dire deux fois 3 milliards de lettres.

Si l'on compare l'ADN à un collier de perles, fait avec 4 types de perles différentes (les 4 «bases» de l'ADN: A, T, C et G), notre génome est une chaîne de plusieurs milliards de perles. Les génomes de deux personnes diffèrent en moyenne d'une «perle» sur mille.

Le génome est donc variable, mais il ne faut pas qu'il le soit trop puisqu'il définit notre identité d'êtres humains; par exemple notre génome et celui d'un chimpanzé diffèrent de 1% et ce 1% fait que le primate n'écrira pas, ne lira pas et ne parlera pas. Durant ces dernières années (2006-2007) les chercheurs ont découvert une nouvelle source de variation; un segment de génome peut être variable en nombre de copies: en général il y en a 2 par individu mais certains en ont au moins 3. Ces variations sont présentes dans la population normale et ne devraient donc pas induire des pathologies mais peuvent par contre constituer des prédispositions à certaines pathologies. Cependant, lorsqu'on analyse des populations avec un retard mental, autistes ou schizophrènes, les anomalies présentes proviennent plutôt de duplication ou de délétion (la délétion est la perte d'un fragment de chromosome, pouvant aller d'une seule paire de bases à une fraction importante du chromosome). Bref, une complexité de plus dans l'analyse

du génome surtout lorsque sont présentes 500'000 pages d'informations, qu'une seule lettre de ces 500'000 est altérée et qu'il faut détecter une anomalie dans un gène de ces 500'000 pages!

### Les anomalies chromosomiques

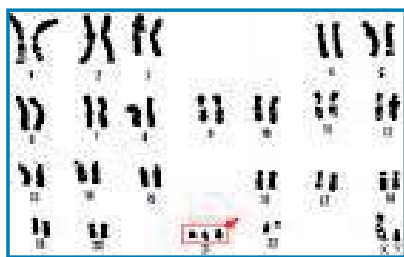
Un chromosome peut compter quelques centaines voire parfois des milliers de gènes si bien qu'une anomalie apparaissant peut être responsable de déficience mentale. La trisomie 21 est la plus fréquente des causes génétiques de déficience mentale (4-12% des causes de déficience mentale et 22% des causes connues). Depuis une vingtaine d'années, on a commencé à identifier des syndromes microdélétionnels: ce sont des évènements qui ne touchent pas tout un chromosome mais seulement un segment de chromosome ce qui correspond à une dizaine voire une vingtaine ou une trentaine de gènes mais pas des centaines (cf. syndrome de Prader-Willi ou syndrome d'Angelman).

Il existe également des maladies monogéniques: un des 20'000 gènes de notre génome a une lésion ou une mutation si bien que ce dernier ne fonctionne plus correctement et entraîne une maladie, surtout si ce gène est impliqué dans le fonctionnement du cerveau. La part de la génétique dans les causes de la déficience mentale est estimée à 30-40% des déficiences mentales de causes connues.

### L'histoire

insieme-Genève fête en cette année 2008 ses 50 années d'existence ce qui correspond pratiquement au début des recherches génétiques dans le domaine du handicap mental. Il y a eu certes quelques précurseurs mais les années 1955-65 marquent la mise en place des débuts de la cytogénétique: l'examen et le comptage des chromosomes humains.

Le nombre de chromosomes dans les plantes et divers organismes vivants était connu dès les années 1920 mais il aura fallu attendre 1956 pour que des techniques permettent la visualisation et le comptage corrects des chromosomes: il y a ainsi 46 et non pas 48 chromosomes, comme la littérature le prétendait jusqu'alors.



*Trisomie du chromosome 21*

Le développement des moyens a permis à Jérôme Lejeune en 1959 de montrer que les personnes, dénommées mongoliens en France, syndrome de Down dans les pays anglo-saxons, avaient une anomalie du nombre de chromosomes, en l'occurrence une trisomie du chromosome 21, un des plus petits pour le genre humain. Cette découverte majeure a permis d'identifier une cause de déficience mentale.

Ensuite les pédiatres focalisent leur attention sur des maladies reconnues grâce à des critères physiques particuliers ou à des anomalies cognitives comme le syndrome de Prader-Willi, décrit à Zurich, maladie qui combine une pulsion vers la nourriture et une obésité morbide fréquente. Les chercheurs commencent alors à décrire des maladies moins fréquentes que la trisomie 21, mais pas si rares puisque touchant une personne sur 5'000 parfois.

Pendant ce temps, la biochimie progresse et grâce aux travaux menés durant les années 1930 sur la phénylcétonurie notamment, les chercheurs découvrent d'autres causes de retard mental dues à des déficits d'enzymes qui provoquent l'accumulation de substances anormales et toxiques pour le cerveau. C'est ainsi que le Dr Bickel, pressé par des parents dont les enfants étaient atteints par la phénylcétonurie, propose de prescrire un traitement diététique spécifique (réduire l'administration de phénylamine présente dans la viande) et ce dès la naissance pour une meilleure efficacité. Les conclusions de Bickel invitent le chercheur Robert Gutry<sup>5</sup> à faire un dépistage néonatal<sup>6</sup> afin de commencer le traitement le plus tôt possible. Ainsi, dès 1965 dans les pays occidentaux, la phénylcétonurie disparaît comme cause de retard mental et non comme cause génétique: les personnes sont astreintes à suivre un traitement et un régime alimentaire particuliers qui évitent les retards mentaux.

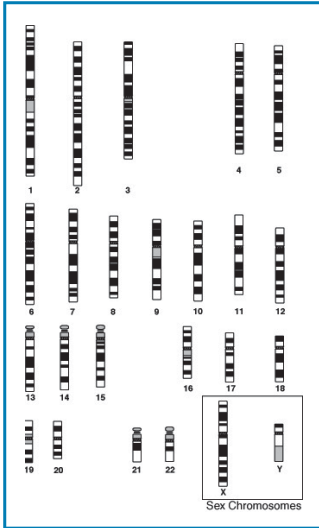
Or, au tout début de l'administration de ce traitement, des jeunes femmes, censées avoir un retard mental sévère sans ce régime et être placées dans des institutions, arrivent à l'âge de reproduction en étant porteuses de cette anomalie biochimique dangereuse pour un fœtus. Dans les années 1980, on tente alors de repérer toutes les jeunes femmes traitées pour leur prescrire avant même la conception d'un fœtus un régime bien plus drastique.

Ceci montre que, même si un traitement est trouvé, il faut surveiller les effets à long terme. Les choses ne sont pas acquises quand bien même la science progresse. Grâce à la mobilisation des parents, une loi sur le dépistage automatique sur tous les nouveau-nés a pu être adoptée. La pression et la persévérance des groupes de parents peuvent faire avancer la recherche.

---

5 Il est intéressant de voir comment Gutry s'est orienté vers la recherche sur le retard mental alors qu'à l'origine, le cancer était son objet d'investigation: il avait lui même un enfant avec un tel handicap et une nièce avec une phénylcétonurie diagnostiquée trop tard pour que le traitement soit efficace.

6 Ce test consiste à prendre une goutte de sang au talon d'un nourrisson afin de repérer non seulement la phénylcétonurie mais aussi l'hyperthyroïdisme.

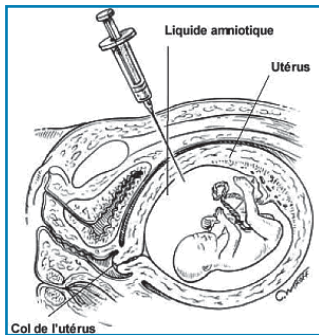


Chromosome banding

Dès 1970, la cytogénétique ne cesse d'avancer grâce à la technique du *banding*. on commence à voir des détails de chromosomes par coloration ce qui permet d'identifier mieux les chromosomes et de voir des évènements qui ne touchent que des parties de chromosome. L'identification d'anomalies plus subtiles qu'une trisomie 21 sont dès lors décelables telles que le syndrome de l'X fragile.

Ce syndrome est particulièrement important car à la différence de la trisomie, qui est une cause sporadique dans une famille, l'X fragile est récurrent dans une famille et ce bien au-delà de la famille nucléaire, y compris dans des branches qui ne connaissent même plus leur connexion.

Les travaux relatifs à la cytogénétique et l'avancée des descriptions de maladies biochimiques conduisent l'un des grands maîtres de la génétique, Victor McClusick à tenter d'établir une grande base de données, mise à jour les premiers temps tous les deux ans puis réactualisés dès 1987 quotidiennement sur Internet: on est passé en effet de plusieurs centaines à plusieurs milliers de maladies.



Technique d'amniocentèse

Dès 1972, la technique d'amniocentèse permet de détecter les anomalies au stade foetal donc prénatal: les généticiens essaient de faire un diagnostic qui ne repère pas que le type de handicap mais la cause du handicap (du mongolisme à la trisomie du chromosome 21). L'identification de la cause mène alors au conseil génétique lié au risque de récurrence: le diagnostic prénatal est ainsi le préambule de nombreuses discussions sur l'acceptabilité du handicap, l'interrogation sur le risque de créer un nouvel eugénisme.

A la même époque, une thèse «*Le retard mental lié au chromosome X*» remet à jour une étude des années 1900 soulignant qu'il y avait 30 à 50% de plus de garçons que de filles dans les institutions pour personnes mentalement déficientes. On avait alors trouvé des explications sociologiques telles que l'idée qu'une fille même handicapée peut aider aux travaux ménagers mais qu'un garçon pose davantage de problèmes, raison selon laquelle il doit être placé. Le doctorant, soutenu par un éminent généticien John Hoppitt, constitue un catalogue et constate qu'effectivement il y a de nombreuses familles souffrant d'un retard lié au chromosome X. Ils présupposent que si le retard mental touche davantage de garçons que de filles, c'est à cause de gènes situés sur le X qui, s'ils sont mutés, peuvent entraîner un retard mental. Cette hypothèse intéresse encore les chercheurs: on sait en effet que le retard mental lié au X est important mais ça n'explique seulement que 10% et non les 30 à 40% des garçons plus sensibles à la déficience mentale.

Il faut attendre 1977 et l'observation de deux familles avec retard mental lié au X pour mettre en exergue une anomalie cytogénétique où le chromosome X a l'air de s'être cassé. Cette observation n'avait été décrite qu'une seule fois dans la littérature mais grâce à l'élaboration d'une nouvelle technique de recherche de cet X fragile, les généticiens découvrent que cette anomalie a une récurrence de 1 sur 5'000 (par comparaison 1 sur 800 pour la trisomie 21) mais avec un risque de récurrence familiale. A partir du moment où on a pu identifier parmi toutes les personnes celles qui avaient cette anomalie, on a pu reconnaître les répercussions physiques et les anomalies de comportement spécifique, utiles dans le cadre d'une prise en charge éducative ou médicale.

Le retard mental lié au chromosome X s'est donc énormément complexifié. Une partie s'accompagne de phénomènes biologiques et donc physiques, leur donnant des noms de syndromes, plus d'une cinquantaine, et aussi une soixantaine de gènes connus sur le chromosome X avec un retard non spécifique c'est-à-dire avec le handicap mental mais sans signes cliniques qui permettent d'identifier le gène ou la maladie.

Si les années 1970 sont celles du chromosome et de la biochimie, les années 1980 sont celles de la génétique moléculaire. Grâce à une technique d'amplification, l'ADN est directement analysé et les mutations détectées (repérer par exemple que dans un gène il y a un A plutôt qu'un G), causes d'un dysfonctionnement plus-ou-moins total. L'amniocentèse, pratiquée à l'origine entre la 16ème et 18ème semaine de grossesse, évolue: relever les cellules chorales à 10 semaines conduit à un diagnostic plus précoce. Ainsi furent analysées des maladies pour lesquelles on savait quel était le gène atteint. Reste le champ des maladies pour lequel on ne connaît pas le gène atteint.

Dès les années 1990, le génome humain est cartographié et une nouvelle approche se développe: *le clonage positionnel*. A partir de plusieurs familles, individus sains comme atteints, les chercheurs tentent de localiser le gène et de l'identifier. Ce projet a été initié

par les associations de parents, entre autres l'association française contre les myopathies et a abouti à la création d'un laboratoire auquel se joignirent des chercheurs américains et britanniques: l'essor de ce programme génome a finalement abouti au *séquençage*.

C'est alors que sont découverts des types particuliers d'anomalies relatifs notamment au syndrome du X fragile qui expliquent certains arbres généalogiques où pendant très longtemps les membres d'une famille avaient l'air d'aller normalement et tout à coup il y a des personnes atteintes dans des branches différentes. C'est là toute l'utilité du conseil et du *diagnostic prénatal*: un cas génétique peut apparaître dans une famille où il n'y a jamais eu de problème mais il faut pouvoir le connaître. Si, par exemple, un enfant est porteur du X fragile, on peut constater que ses tantes sont porteuses d'une prédisposition qui ne les affectent pas mais qu'elles transmettent à leur descendance. Ainsi, par l'identification d'un cas sporadique, on peut avertir les autres femmes de la famille qu'elles sont à risque et leur faire un diagnostic prénatal. Cette période a vu l'extension du *diagnostic prénatal* de la trisomie 21 avec l'introduction d'un test biochimique sur le sang maternel: le triple test, c'est-à-dire l'évaluation des risques de trisomie.



*Souris et manipulation génétique*

Ce qui caractérise le plus la recherche des années 1990 est l'expansion des possibilités moléculaires qui permet de caractériser les syndromes multidélétionnels, chacun associant des anomalies physiques assez spécifiques (cœur, aorte...) et des problèmes cognitifs facilement détectables. L'identification de ces gènes va de pair avec les progrès réalisés en *manipulation génétique sur la souris*. Le postulat de base est le suivant: une maladie génétique est due à une mutation responsable du plus ou moins bon fonctionnement d'un gène. Si un gène chez la souris est inactivé, un modèle génétique de la maladie est créé, ce qui permet d'*étudier sur une cohorte de cas les mécanismes, le suivi de la maladie et la variabilité interindividuelle*.

Entre 2001 et 2004, le génome est séquencé. Celui de la souris, de la mouche drosophile, etc. servent de modèles et permettent d'étudier la fonction des gènes impliqués dans le retard mental. Dès 2004 et grâce à une nouvelle technologie, *les puces à ADN*, les chercheurs découvrent la variabilité inattendue du génome avec des variations de copie dans la population générale et des changements spécifiques chez les patients atteints de retard mental. Séquencer le génome humain est alors un défi non seulement parce qu'il n'est pas unifié mais aussi par son coût de 100 millions de dollars! Cependant, d'ici 5 ans, on devrait réussir à le séquencer pour 1'000 dollars!

## Les perspectives du diagnostic prénatal

Les chercheurs ont fait beaucoup de progrès avec les puces à ADN qui permettent un séquençage à très haut débit mais il reste encore à mettre au point des applications diagnostiques. Une soixantaine de gènes liés au retard mental ont été trouvés dans le cadre de recherches faites sur de grandes familles ayant plusieurs personnes atteintes mais une fois leur identification faite, les moyens de les analyser dans des familles où il y a un cas sporadique manquent. Ce n'est en effet pas qu'un seul gène à analyser mais entre 50 et 100, ce qui est impossible vu le coût.

Il y a certes des évolutions dans certains pays concernant le diagnostic prénatal mais la question du bien-fondé d'un tel test doit se poser. Parfois une anomalie responsable de troubles graves est identifiée mais il existe également celles qui conduisent à des handicaps légers, celles qui sont inconstantes (dans 3% des cas sévères mais dans 50% dans la normale.). Que faire alors de ces cas-là? Sur quels critères se baser pour estimer qu'un syndrome est traitable ou non? Face à une anomalie, sur quels critères le couple, ayant eu recours au diagnostic prénatal, peut-il se baser afin d'envisager une interruption médicale de grossesse? Le diagnostic prénatal invite par conséquent au questionnement éthique d'une part et également à celui de la prise en charge de la personne vivant avec une déficience mentale plus ou moins sévère. N'est-ce pas coller une étiquette sur un individu avant même sa naissance? Cependant, il s'agit de savoir quelles sont les forces et les faiblesses et plus tôt on les connaît, meilleure est la prise en charge: le diagnostic prénatal est-il alors un outil de prévention?

## Les thérapeutiques

Pour avoir de meilleurs traitements, il faut étudier sur le long terme des groupes homogènes de patients afin de distinguer ce qui est spécifique à la maladie et ce qui ne l'est pas, ce qui pose le problème des maladies dites orphelines et par conséquent le coût d'une thérapeutique pharmacologique ou même génique...

Cependant, personne ne doit oublier que la génétique ne peut pas tout expliquer et c'est grâce à cela que les chercheurs s'évertuent à tenter d'aller toujours plus loin dans le respect de la vie et de l'altérité car finalement, **«l'inéluctable n'a plus l'inhumanité du fatal, mais le sérieux sévère de la pensée»<sup>7</sup>**.

7 E. Lévinas, *Totalité et Infini*, La Haye, Martinus Nijhoff, 1961, p.175.

Dr Armand Bottani

Aigues-Vertes, le 10 avril 2008

## L'importance du conseil génétique pour les familles

■ *Suite à la conférence du Professeur Antonarakis, le Dr Armand Bottani, médecin adjoint à la Division de médecine génétique aux HUG, nous a présenté le travail de son équipe avec les familles dans le cadre du conseil génétique et les apports potentiels dans ce cadre du généticien clinicien, nous vous livrons ci-dessous une synthèse des principaux axes développés par le Dr Bottani dans sa présentation.*

### **Origines d'une consultation génétique:**

- > Aspect physique «particulier»
- > Malformation(s) congénitale(s)
- > Difficultés d'apprentissage / retard mental
- > Problèmes de croissance (trop grand ou trop petit, top maigre ou trop gros)
- > Troubles du comportement, «autisme», «psychose»
- > IMC
- > Constellation inexplicée de signes physiques
- > Conseil génétique en soi

### **Rôle du généticien dans le cadre d'une consultation génétique:**

- > Donner un avis diagnostique lorsque c'est possible
- > Interpréter des données généalogiques (éventuels modes de transmission)
- > Fournir des références
- > Informer sur l'utilité ou la possibilité de faire des tests génétiques pour confirmer ou non un diagnostic soupçonné cliniquement et aider à localiser des laboratoires appropriés
- > Faire des recommandations pour un suivi
- > Signaler l'existence d'associations, de groupes de soutien...

### **Apports du généticien aux parents et à leur enfant:**

- > Fournir un conseil génétique est un processus de communication visant à aider les individus ayant un risque pour une maladie pouvant être génétique / héréditaire
- > Aide à la compréhension des données médicales
- > Information sur l'hérédité et le risque éventuel de récurrence
- > Options éventuelles disponibles pour faire face au risque de récurrence
- > Mise en place de réunions multidisciplinaires avec différents professionnels concernés



Sur ce dernier thème de notre dossier consacré au conseil génétique, les membres du comité de rédaction ont souhaité donner la parole à trois familles pour connaître leurs expériences personnelles du conseil génétique. Nous vous livrons leurs témoignages.

## Témoignage de Florence Suter, maman de Romain



François, Florence, Anne et Romain

Florence est mère de 2 enfants, Anne 7 ans et Romain 3 ans. A la naissance prématurée de Romain, les néonatalogues proposent aux parents de réaliser sa carte génétique. A ce moment, les médecins n'abordent en rien la notion de handicap. Cette omission permettra à Florence d'accueillir Romain comme un petit garçon, un bébé comme les autres...

Une semaine après l'accouchement, un médecin généticien passe auprès de Florence sans raison particulière. Ces 20 minutes laisseront aux parents un sentiment de malaise.

Le lendemain, le généticien revient et reste cette fois une heure auprès d'eux. Romain est diagnostiqué syndrome de Down. Le généticien n'est alors nullement discriminant par rapport à la situation, il explique qu'une personne trisomique peut être abordée comme une autre. Le contexte général participe réellement à l'acceptation de l'annonce du handicap. Florence évoque «un retour à la normalité». La culpabilité génétique des premiers instants cède la place à la notion d'accident de parcours. La qualité de l'accueil, la discussion humaine, simple et directe avec le généticien (qui ne porte pas sa blouse blanche) est alors un des premiers maillons vers l'acceptation du handicap de leur enfant et permet ainsi de poser la culpabilité. Sont mis en exergue l'accident génétique et le caractère non héréditaire de la maladie: ils pourraient faire un autre enfant qui ne serait pas trisomique 21. Le généticien encourage alors le lien entre parents et enfant en situation de handicap. A l'issue du rendez-vous, les parents en pleurs annonce à la grande sœur de Romain le fait que *son frère a une maladie et sera toujours un enfant.*

Le médecin repasse le surlendemain avec une plaquette d'Art21, une association de parents de personnes trisomiques. Florence et François décident à la sortie de la maternité d'expliquer la naissance de Romain, certes il sera différent mais l'arrivée d'un bébé dans un foyer reste source de vie et de bonheur. La situation est dès lors transparente pour les proches de la famille et participe également à l'acceptation de l'annonce du handicap.

Un mois après la naissance de son fils, Florence retourne en consultation génétique. Le médecin lui présente alors le caryotype de Romain: le handicap devient tangible, concret, *«il n'y a plus de doute, ils ne se sont pas trompés»*. Cette consultation en médecine génétique est prétexte également à présenter le SEI (Service Educatif Itinérant) et à évoquer la littérature abordant le sujet de la trisomie 21, le médecin conseille également la prudence par rapport à l'information véhiculée sur Internet. Il rencontrera ultérieurement les grands-parents maternels et paternels de Romain. Une fois encore, ces rencontres ont participé à l'acceptation du handicap de Romain.

## Témoignage de Liv Ducrocq, maman de Kristopher



*Liv et Kristopher*

*«Je crois que mon enfant est autiste»*: c'est par ces mots qu'une jeune maman prend l'initiative personnelle de consulter à la Guidance infantile (consultation de pédopsychiatrie aux HUG) lorsque son fils a 3 ans et 9 mois. Des comportements particuliers, un retard de langage certain et des anomalies dans les interactions avec son environnement inquiètent la famille depuis plusieurs mois déjà, sans qu'ils puissent trouver de réponses claires à leurs questions. Le pédopsychiatre qui les reçoit alors confirme en une séance la présence de traits autistiques chez le garçon puis conseille aux parents de faire une consultation en médecine génétique.

Pourquoi une consultation en génétique? Que cela signifie-t-il? A quoi doit-on s'attendre?

Les questions se bousculent. Prendre un tel rendez-vous n'est pas aisé, les craintes face à l'inconnu et au mystère qui entourent la sphère de la recherche en génétique restent énormes et légitimes. Quelques jours passent et la petite famille est reçue par un généticien et son assistante au Centre médical universitaire de Genève. Afin d'exclure certaines pathologies, le médecin procède à l'examen physique du bambin, puis recommande de procéder à un test permettant de déterminer l'absence ou la présence d'un éventuel syndrome X Fragile, syndrome caractérisé justement par des comportements autistiques... Les parents ont alors l'impression de vivre un cauchemar: la génétique les a soudain projetés devant une nouvelle porte, une porte qui pourrait s'ouvrir sur des éléments qui ne toucheraient plus seulement leur propre enfant, mais aussi la famille élargie si le test se révélait positif. C'est un mois plus

tard que la réponse tombe: heureusement les résultats du test sont négatifs. Après avoir reçu des informations complémentaires sur un test génétique plus poussé, les parents ont alors pris la décision de ne pas poursuivre dans cette voie, devant le peu de probabilité de trouver des pistes significatives en l'état des techniques de recherche à l'époque (2001) et au vu du tableau clinique de Kristopher, aujourd'hui âgé de 11 ans.

Par ailleurs, la famille n'était pas en attente d'un diagnostic ou d'une étiquette, puisqu'elle l'avait déjà, mais plutôt d'une prise en charge adaptée au handicap de leur enfant. C'était cela le plus urgent et le plus important. L'autisme de Kristopher ne faisait en effet aucun doute dans l'esprit de la famille, mais aussi des professionnels le côtoyant, tant il collait de près aux critères retenus pour le diagnostic d'autisme...

Certes le conseil génétique n'était pas pour cette famille et à ce moment-là un besoin pour mieux comprendre le handicap de leur enfant ou pour mettre un nom dessus, mais il fut utile puisqu'il a permis d'exclure le syndrome du X Fragile. De plus, quelques années ont passé depuis cette première consultation et étant donné la probabilité élevée de cause génétique dans l'autisme, de nouvelles investigations se feront sans doute... Cette consultation génétique aura ainsi été précieuse aussi pour signaler à la famille la possibilité de pousser plus loin les investigations dans le futur et peut-être trouver quelque chose un jour, lorsque la nécessité se fera sentir, lorsque les deux parents seront prêts à ouvrir cette porte et lorsque les progrès dans les tests permettront d'élargir le champ d'investigation.

## Témoignage d'Augusto Cosatti, papa d'Emilie

La consultation en médecine génétique de Mireille et Augusto a eu lieu lorsqu'un désir de troisième enfant s'est fait ressentir. En effet, après la naissance de leur cadette Emilie (12 ans) et l'annonce de son handicap, la question de savoir si l'origine de son handicap était de nature génétique s'est posée: dans le cas d'une autre grossesse, y-a-t'il un risque de récurrence?

La première rencontre avec un généticien est encadrée par un pédiatre. Emilie est photographiée, un examen clinique est effectué. On lui fait un prélèvement sanguin pour procéder à des analyses. Les parents restent cependant dans l'inconnu quant aux types précis d'investigations pratiquées. Ils resteront également dans l'expectative d'une annonce de résultats...

Ainsi à leur demande, ils consultent une deuxième fois afin de connaître l'éventuel diagnostic. Les attentes d'éclaircissements restent vaines. Les chercheurs auraient orienté leur recherche vers un syndrome de Rett mais sans aucun résultat. Mireille et Augusto ont alors le sentiment que les praticiens sont incapables d'expliquer, de vulgariser le

problème d'Emilie: «*Pourquoi est-elle ainsi? Est-ce un problème neurologique? Que fait-on maintenant?*». Le couple ne reçoit pas de réponse, ils ne sont pas rassurés, ni réconfortés et ont le sentiment de se retrouver seuls à rechercher des solutions pour répondre au mieux aux besoins de leur fille. Face au flou de la médecine sur l'origine du handicap d'Emilie, Mireille et Augusto renoncent à avoir un troisième enfant.

En tant que parents, l'expérience du conseil génétique leur a fait ressentir très fortement l'impuissance des généticiens lorsque l'origine d'un handicap est inconnue. Les propositions



*Augusto, Mireille, Benjamin et Emilie*

pour la prise en charge de l'enfant apparaissent dès lors quasi inexistantes mais la gêne est par contre bien présente... Certes le handicap d'Emilie est aujourd'hui bien accepté par son entourage mais ses origines et son évolution restent un mystère. Le besoin de savoir s'il y a un risque de transmission, de récurrence demeure et ce, surtout pour son frère lorsqu'il envisagera de devenir père à son tour...

■ *Les familles qui ont eu la gentillesse et la disponibilité pour partager avec nos lecteurs leurs expériences du conseil génétique n'ont pas été choisies au hasard. En effet, elles ont été sélectionnées en fonction des différents types de handicap dont sont atteints leurs enfants, Romain, Kristopher et Emilie. Leurs expériences nous permettent de connaître l'apport potentiel du conseil génétique dans des cas de figure très différenciés. Ainsi, dans le premier témoignage, on constate immédiatement que le généticien qui se retrouve face à une anomalie clairement identifiable par des tests sanguins est prêt à accompagner la famille. Le monde médical dans cette situation est «armé» pour faire face et aider les parents tant à se documenter, qu'à prendre des décisions sur la meilleure prise en charge pour leur enfant. Cet environnement favorable est une aide clairement démontrée pour le travail d'acceptation du handicap.*

*Le deuxième témoignage montre déjà une image d'un conseil génétique plus partiel quant à l'aide qu'il peut apporter à la famille. Néanmoins, le comportement du fils de Liv ne laisse pas de place au doute et l'aspect d'un éventuel syndrome de l'X fragile exclu par les tests sanguins, l'autisme de Kristopher n'est aucunement remis en question. Ainsi, la complexité de ce handicap dont les causes seraient certainement multiples sans que l'on puisse encore les déterminer de manière certaine, a conforté la famille dans le sentiment de devoir faire pour l'instant «sans l'apport de la génétique». Les difficultés comportementales liées à l'autisme mobilisent les forces de la famille vers une prise en charge éducative adéquate plus que vers la recherche de la connaissance de ses origines.*

*Le troisième témoignage est quant à lui démonstratif des limites de la science. Un conseil génétique n'aboutissant à aucune piste permettant de s'appuyer sur une connaissance est une expérience peu constructive, voire déstabilisante pour la famille. Alors que c'est dans ce cas précis que les familles concernées auraient le plus besoin d'accompagnement, la médecine se trouve bien désarmée pour les aider. Ce dernier témoignage est également très important car à l'heure des avancées à grands pas de la recherche dans le domaine de la médecine génétique, il est utile de rappeler que les enfants comme Emilie restent les plus nombreux. Ceux et celles que les parents doivent voir grandir et se développer sans explications sur les origines de leur handicap, sans la possibilité de mettre un nom sur les raisons de leur retard mental sont toujours les plus représentés au sein des associations de parents comme insieme: nous ne devons pas l'oublier.*

*Nous avons décidé de terminer ce bulletin du 50ème anniversaire d'insieme-Genève par un texte qui nous été remis par M. Raymond Uldry, membre fondateur de notre association en 1958. L'actualité des propos développés dans les pages qui suivent est édifiante. Le contenu de ce texte permet également de mesurer combien les inquiétudes des membres d'insieme ont somme toute peu changé en un demi-siècle. Ces constantes préoccupations démontrent qu'elles font partie intégrante du statut de parents d'un enfant mentalement handicapé. Ce que les parents fondateurs de notre association ont pensé et imaginé il y a 50 ans est encore valable aujourd'hui. Cette constatation, loin d'être la représentation d'un immobilisme dans notre action est la preuve de la pertinence de notre existence. Elle vient également appuyer les portraits des familles contenus dans le film de Claude Schauli. Différentes générations s'expriment et un fil rouge les relie: le besoin de partage, l'envie de faire connaître, l'obligation de regrouper ses forces.*

## ASSOCIATION GENEVOISE DE PARENTS D'ENFANTS INADAPTES

Fondée le 19 mai 1958

### Buts

(Art. 2 des statuts)

L'association a pour but de réunir les parents d'enfants inadaptés, ainsi que les personnes ou institutions intéressées, et de mettre en commun leurs expériences et de s'entre-aider, d'assurer une meilleure information des parents, du public, et des autorités sur les problèmes posés par l'éducation des enfants inadaptés, de susciter et de mettre sur pied des œuvres et institutions destinées à l'éducation et à la formation professionnelle de ces enfants, ainsi que la formation d'éducateurs.

### COMITE

- |                 |   |
|-----------------|---|
| Président       | : M. Jean-Paul Galland, rue Lévrier 11  |
| Vice-présidents | : Mme Henri Martin, rue de Montchoisy 78<br>M. Raymond Racine, quai Gustave Ador 44<br>Mme Lucien Dubois, ch. Moïse Duboule 23 Petit-Saconnex               |
| Secrétaire      | : Mme Raymond Salagnac, rue des Eaux-Vives 75   |
| Membres         | : Dr Jean Posternak, avenue Krieg 22<br>M. Raymond Uldry, avenue de Warens 2<br>Mme Jean Wahl, ch. des Vergers Petit-Lancy                                  |
| Conseillers     | : Mlle Jeanne Muller, éducatrice spécialisée rue Saint Léger 3<br>: Mlle Laurence von Le Bret, assistante sociale de Pro Infirmis, rue des Glacis de Rive 4 |

### COMITE DE PATRONNAGE

M. Alfred BOREL, conseiller d'Etat, chef du département de l'instruction publique

Prof. Dr J. de AJURIGUERRA, directeur de la clinique psychiatrique de Bel-air

Prof. Dr Fred BAMATTER, chef de la clinique universitaire de pédiatrie

Dr Nicole BOVET-DU BOIS

Dr Harry FELDMANN, chargé de cours à l'institution des sciences de l'éducation

Mme Marguerite FERT, chef de service médico-pédagogique de la jeunesse

M. Marcel HENNINGER, président de la fondation officielle de la jeunesse

Dr Agnès JAEGGI, psychologue

M. Francis KOCHER, psychologue

M. Jean-Marcel LECHNER, secrétaire général de l'Hospice général

Dr François MARTIN

Dr René PEYROT, chef de service de santé de la jeunesse

Prof. André REY, professeur associé à la faculté des sciences (institut des sciences de l'éducation)

Dr François THEVENOZ

M. Pierre ZUMBACH, tuteur général

### Constitution de l'association

Lors de sa fondation, le 19 mai 1958, l'association comptait 40 familles auxquelles se sont joints quelques éducateurs et éducatrices spécialisés; ce nombre a passé, en fin 1959, à 150 mais il ne représente certainement pas, et de loin, la totalité des familles du canton de Genève pour lesquelles se pose le problème de l'éducation d'un enfant inadapté.

Nous entendons par ce terme l'enfant souffrant d'une déficience mentale plus ou moins grave pouvant aller de l'arriération presque totale jusqu'au retard plus ou moins sensible et se manifestant plus particulièrement dans le domaine scolaire, avec tous les degrés intermédiaires.

### Quelques chiffres

Nous ne possédons pas de statistiques précises sur le nombre d'enfants retardés existant dans le canton de Genève.

Un bulletin de Pro Infirmis donne les chiffres suivants pour la Suisse:

- 70'000 déficients mentaux de tout âge.
- 4 à 5% de retardés mentaux parmi les enfants d'âge scolaire dont seulement 1,3% suivent un enseignement spécialisé et 0,6% vivent en internat.

En France, selon des estimations officielles, les handicapés déficients mentaux représentent 450'000 enfants dont 14'000 à Paris.

Les publications de l'Association nationale Américaine pour les enfants retardés, avec laquelle nous sommes en rapport, estiment à 3% du nombre total d'enfants naissant chaque

année aux Etats-Unis ceux qui ne dépasseront pas un âge mental de 12 ans; un dixième d'entre eux resteront au-dessous du niveau intellectuel de 7 ans.

### Les causes

Les causes de ces déficiences sont diverses mais elles ne sont pas forcément héréditaires, tant s'en faut; elles sont dues le plus souvent à des maladies prénatales, à des accidents survenant au moment de la naissance ou à des maladies post-natales.

Le retard intellectuel n'est pas une maladie honteuse et si les parents peuvent s'affliger que leur enfant n'est pas comme les autres, ils n'ont pas à s'en cacher. Nous souhaitons au contraire que tous ceux que nous n'avons pu atteindre par des démarches directes se fassent connaître et se joignent à nous.

### Qu'a-t-on fait jusqu'ici à Genève?

Il va sans dire que le grave problème des enfants arriérés n'a pas échappé aux autorités responsables.

Dès 1898, le Département de l'instruction publique créait quelques classes spéciales dans les écoles primaires et 10 ans plus tard naissaient, sous la direction du prof. François Naville, le service médico-pédagogique que dirige aujourd'hui Madame Marguerite Fert.

### **Les classes spéciales**

En fait, c'est sur le développement et la multiplication des classes spéciales qu'a surtout porté l'effort de département au cours de ces dernières années, indépendamment de l'activité toujours plus intense du service médico-pédagogique. Cependant, l'institution des classes spéciales, pour utile et nécessaire qu'elle soit, ne résout pas, et de loin, l'ensemble des problèmes que pose l'éducation des enfants arriérés, notamment celui de la formation professionnelle des élèves qui ne peuvent être remis dans le circuit normal et surtout celui des enfants dont le niveau intellectuel est en-dessous de celui des classes spéciales.

### **Formation professionnelle**

Pour ce qui concerne la première catégorie, la Société genevoise pour l'intégration des adolescents handicapés, sous l'impulsion de M Raymond Uldry, directeur du service cantonal des apprentissages et membre de notre comité, est en train de tenter un essai, bien modeste encore, mais très prometteur, de former un petit groupe de garçons sortis des classes spéciales dans une annexe du foyer pour apprentis La Caravelle, à la rue de l'Aubépine.

### **Le Foyer**

Pour les enfants plus atteints, mais éducatibles, il existait depuis de nombreuses années un petit internat, Le Foyer, créé par l'Association du patronage des enfants arriérés. Cette



institution a été réorganisée par le service-médico-pédagogique sous la forme d'un demi-internat qui reçoit pour la journée une trentaine d'enfants d'un âge mental minimum de 4 ans.

### **Bel-Air**

Pour les enfants les plus déficients, il n'existe pas actuellement d'autre solution que le pavillon des enfants à la clinique psychiatrique de Bel-Air où il s'en trouve environ 25 qui y reçoivent les soins les plus attentifs mais, hélas, pas d'éducation, faute de personnel approprié.

### **Enseignement privé**

Sur le plan privé, nous avons à Genève, plusieurs éducatrices spécialisées d'une très grande compétence – quelques unes font partie de notre association – mais il va sans dire que chacune d'elles ne peut s'occuper que d'un nombre limité d'enfants et seulement jusqu'à l'âge de 14 ou 15 ans au maximum.

### **Les centres de pédagogie curative**

Ce qui nous manque particulièrement, c'est un de ces «centres de pédagogie curative» tels qu'il en existe plusieurs dans le canton de Vaud par exemple, à Saint-Prex, Féchy, Saint-Barthélémy, etc., mais malheureusement aucun dans le canton de Genève. C'est là une de nos grandes préoccupations.

Nous sommes maintenant fermement décidés à créer un tel institut et, depuis le début de l'été 1959, nous avons fait de multiples démarches, tant pour trouver une propriété ou un terrain que pour réunir les premiers fonds nécessaires.

L'assemblée générale de l'association, du 1er octobre 1959, a pris la décision de créer un fond spécial à cet effet.

### **Premiers effets de la constitution de notre association**

L'un des premiers effets de la fondation de l'association a été d'ordre moral en permettant à des parents préoccupés et parfois démoralisés par leur cas particulier d'entrer en contact avec d'autres familles ayant les mêmes soucis et de ne plus se sentir seuls dans leur affliction. Plusieurs réunions générales ont été organisées, au cours desquelles ils ont eu l'occasion de s'entretenir entre eux et avec des éducateurs, et aussi d'entendre d'intéressantes causeries sur les sujets qui les préoccupent.

### **Recensement**

En même temps, nous avons commencé à établir une sorte de recensement des enfants de nos membres avec les caractéristiques de l'affection de chacun d'eux, afin de dresser un tableau aussi complet que possible des besoins auxquels il faudrait faire face.

## Conseils

De son côté, Mlle Jeanne Muller, éducatrice spécialisée, s'est aimablement offerte à consacrer une demi-journée par semaine à donner des conseils éducatifs aux parents.

## Information

Nous cherchons également, bien que nous n'ayons pas encore un véritable secrétariat, à nous mettre en mesure de renseigner les parents, souvent bien désemparés, sur les possibilités de placement ou d'éducation qui s'offrent à eux, à les aiguiller sur les services officiels compétents ou les institutions spécialisées, telles que Pro Infirmis avec qui nous sommes en liaison étroite.

### Première réalisation: Colonie de vacances

Une première réalisation pratique a été tentée en été 1959: l'organisation d'une colonie de vacances pour enfants inadaptés, entreprise qui présentait des difficultés apparemment insurmontables, notamment celle de trouver une maison appropriée à la montagne ou à la campagne et aussi celle de réunir le personnel spécialisé nécessaire. Finalement, à force de ténacité, ces obstacles ont été vaincus et 27 enfants ont passé un magnifique mois de juillet aux Paccots sur Châtel-St-Denis pour leur plus grand bien et pour celui de leurs parents.

La majorité de ces enfants étaient des élèves du Foyer de l'avenue de la Forêt dont la directrice a consacré bénévolement un mois de vacances à diriger la colonie, aidée de son mari et de quelques monitrices pleines d'enthousiasme. Le succès de cette première tentative a engagé l'association à la renouveler en 1960. Un vaste et beau chalet, très bien aménagé, a pu être loué à Champéry dans ce but et la colonie de 1960 pourra être organisée dans de meilleures conditions qu'en 1959.

### Etape suivante: étude scientifique

Nous voudrions maintenant susciter une étude générale et approfondie, par des personnes compétentes, de l'ensemble du problème des enfants inadaptés, qui fasse ressortir tous les besoins pour les différentes catégories d'enfants, selon l'âge, le sexe, la nature et de degré de la déficience, et les solutions idéales pour faire face à ces besoins, cela en tenant compte des expériences faites dans d'autres cantons et dans d'autres pays, en utilisant au besoin la documentation que doit posséder à ce sujet l'Organisation mondiale de la santé.

Il est clair qu'il ne serait pas matériellement possible de satisfaire immédiatement tous les besoins ainsi déterminés, - même aux Etats-Unis on n'y est parvenu jusqu'ici que dans une proportion de 10% seulement - mais ce travail constituerait une base scientifique précieuse qui permettrait aussi bien aux autorités responsables qu'aux institutions privées d'aboutir petit à petit, en évitant les faux-pas et les doubles emplois, aux solutions recherchées.

### Aspect financier, obligation de la collectivité

Ce qui est très important d'autre part, c'est que les autorités et l'opinion publique prennent conscience que le principe selon lequel chaque individu doit être mis en mesure de développer au maximum son potentiel d'éducation et d'instruction est aussi valable pour les enfants retardés et qu'il est dans l'intérêt même de la collectivité de les aider par des moyens appropriés à se rendre économiquement indépendants ou semi-indépendants.

Il convient d'admettre une fois pour toutes que le principe de l'instruction publique obligatoire et gratuite doit également s'appliquer à ces enfants.

A Genève, la collectivité consacre chaque année une quinzaine de millions à l'instruction et à la formation de quelque 20'000 enfants en âge scolaire, soit environ 750 fr. par enfant en moyenne.

Il serait normal et convenable qu'une aide au moins équivalente soit accordée, sous une forme différente, aux parents dont les enfants, en raison de leur état mental, ne peuvent suivre l'enseignement public et doivent être instruits par des éducateurs privés ou être placés dans des instituts spécialisés.

Une fois admis que cette participation financière est un droit et non une charité, les modalités n'en seraient pas très difficiles à trouver.

Il faut comprendre en effet que si les parents d'un enfant retardé sont prêts à tous les sacrifices pour lui assurer le maximum d'éducation et d'instruction possible, le placement dans un institut approprié ou les leçons particulières chez un éducateur spécialisé peuvent représenter une dépense inaccessible pour leur budget, surtout s'il y a d'autres enfants dans la famille.

C'est pourquoi le principe énoncé ci-dessus doit véritablement être proclamé et admis par chacun, comme il l'a déjà été d'ailleurs pour d'autres catégories d'enfants handicapés.

A cet égard, nous fondons les plus grands espoirs sur l'application de la loi fédérale relative à l'assurance-invalidité, entrée en vigueur le 1<sup>er</sup> janvier 1960, qui concerne les invalides mentaux aussi bien que les handicapés physiques et qui permettra certainement de développer de manière sensible les mesures d'éducation et de formation professionnelles entreprises en faveur des enfants mentalement déficients.

### Où s'adresser?

L'association ne dispose pas encore d'un secrétariat mais les membres du comité sont prêts à s'entretenir avec tous ceux qui s'intéressent aux enfants inadaptés.

### CONSEILS EDUCATIFS

Mlle Jeanne MULLER est à la disposition, le samedi de 14h à 16h, des parents qui ont besoin de conseil pour leur enfant (sur rendez-vous) 3, rue Saint Léger - tél. 25 65 53

Coût de la consultation: 6 francs au minimum

## LES ACTEURS D'INSIEME

### Comité

Anne Emery-Torracinta	Présidente	Ch. des Fiolages 30, 1285 Sézegnin
Liv Ducrocq	Vice-présidente	Ch. de Chambert 16, 1233 Lully
Anne-Marie Oberson	Vice-présidente	Ch. Planche-d'Aire 11, 1212 Gd-Lancy
Christian Oestreicher	Membre	Rue Verte 11, 1205 Genève
Augusto Cosatti	Membre	Place de Jargonnant 5, 1207 Genève
Germaine Duruz	Membre	Av. Trembley 9, 1209 Genève
Françoise Megevand	Membre	Rte de Cervonnex 435b, F-74160 St-Julien
Freddy Sarfati	Membre	Ch. de Sales 12, 1214 Vernier
Christiane Stephano	Membre	Av. Théodore-Flournoy 7, 1207 Genève
Harald Wittekind	Membre	Rue de la Prulay 31, 1217 Meyrin
Carine Wyss	Membre	Ch. Sur-Rang 18, 1234 Vessy

### Secrétariat

Secrétaire générale	Anne-Michèle Stupf
Adjointe de la secrétaire générale	Céline Laidevant
Coordinateur des séjours de vacances	Nicolas Finger
Secrétaire-communication	Laurie Josserand
Secrétaire-manifestations	Nathalie Lluch
Secrétaire	Patricia Pulito
Comptable	Patricia Fellay

### Colonie de Genolier

Coordinateur-intendant	Jean-Luc Defontaine
Intendante	Nora Slimani
Secrétaire	Virginie Gorgerat

### Représentations extérieures

Com. cantonale d'indication	Céline Laidevant
Com. administrative des EPI	Anne-Marie Oberson
Groupe de travail insieme-ge/SGIPA	Anne-Michèle Stupf
	Céline Laidevant

Groupe de travail insieme-ge/SMP

Conseil de fondation de la  
Fondation Ensemble  
Conseil de fondation de la  
Fondation Aigues-Vertes  
Conseil de fondation de la  
Fondation SGIPA  
FéGAPH

Céline Laidevant  
Anne-Michèle Stupf  
Carine Wyss

Anne-Marie Oberson

Marie-Claude Suchet

Carine Wyss  
Augusto Cosatti  
Christian Oestreicher



Les pionniers de l'association le 20 septembre 2008 à la Salle des Fêtes de Carouge, de gauche à droite Mme Yvonne Posternak, M. Raymond Uldry, M. Jean Wahl, Mme Marie-Louise Wahl.





Association de parents et d'amis  
de personnes mentalement handicapées

Rue de la Gabelle 7 • CH-1227 Carouge

Tél. 022 343 17 20 • Fax 022 343 17 28

[info@insieme-ge.ch](mailto:info@insieme-ge.ch)

[www.insieme-ge.ch](http://www.insieme-ge.ch)

CCP 12-12895-9

**50 ans**  
1958-2008

