#### A .P .R .A .T.

# Association Pour la Recherche sur l'A-T (Ataxie-Télangiectasie)

(Association loi 1901)

#### Journée APRAT des familles A-T

Compte-rendu de la Rencontre des familles organisée à Clermont-Ferrand, le 5 mai 2007

#### **SOMMAIRE**

*	APOSTILLES À UNE JOURNÉE DES FAMILLES A-T, René Cassou	3
*	MEETING WITH A-T PARENTS AT CLERMONT-FERRAND IN MAY 2007, Richard Gatti	5
*	ATAXIE-TÉLANGIECTASIE, Jean-Michel Pedespan	9
*	POINT DES RECHERCHES SUR L'ATAXIA-TELANGIECTASIA À L'U647, INSERM DE GRENOBLE : DÉTECTION, INTERACTION ET SIGNALISATION, <b>Nicolas Foray</b>	15
*	ÉTUDE DE COHORTE FRANÇAISE DE FEMMES APPARENTÉES À UN ENFANT ATTEINT D'A-T : COF-AT, <b>Eve Cavaciuti</b> et <b>Nadine Andrieu</b>	21
*	CEREDIH, CENTRE DE RÉFÉRENCE DÉFICITS IMMUNITAIRES HÉRÉDITAIRES. INTRODUCTION, Dominique Stoppa-Lyonnet	29
*	CEREDIH, CENTRE DE RÉFÉRENCE DÉFICITS IMMUNITAIRES HÉRÉDITAIRES, <b>Dominique Stoppa-Lyonnet</b> et <b>Lilia Ben Slama</b>	31
*	DE L'INTÉGRATION À LA <u>SCOLARISATION</u> . QUELS CHEMINEMENTS, QUELLES ÉVOLUTIONS, QUELLES RÉALITÉS ? « ENSEMBLE, C'EST TOUT ! », <b>Maurice Daubannay</b>	
*	PRÉSENTATION D'HANDI-SUP, Emmanuel Patrier	49

#### PROGRAMME DE LA JOURNÉE DU 5 MAI 2007

La rencontre entre les familles et les différents intervenants (chercheurs, médecins, rééducateurs et enseignants) s'articulait autour de la présentation de travaux de recherche, de l'expérience des professionnels s'occupant de personnes A-T et de discussions avec le public.

Coordinateur des débats : René Cassou de Saint-Mathurin, pédopsychiatre et père d'un jeune homme A-T (La Rochelle).

#### I. ÉTAT DES DERNIÈRES RECHERCHES

**Nicolas Foray** (radiobiologiste à l'European Synchrotron Research Facility, ESRF, Grenoble); **Richard Gatti** (laboratoire de pathologie moléculaire, département de pathologie, David Geffen School of Medicine at UCLA, Los Angeles); **Janet Hall** (Institut Curie, Paris); **Nancy Uhrhammer** (Centre Jean Perrin, Clermont-Ferrand).

#### II. PRISE EN CHARGE DES MALADES A-T

**Jacques-Olivier Bay** (hémato-oncologue, CHU et Centre Jean Perrin, Clermont-Ferrand); **Jean-Sébastien Guillamo** (neuro-oncologue, CHU, Caen); **Jean-Michel Pedespan** (neuro-pédiatre, CHU, Bordeaux).

#### III. INFORMATION SUR LES ENQUÊTES EN COURS

Nadine Andrieu et Eve Cavaciuti (Étude Cof-AT, Institut Curie, Paris); Lilia Ben Slama (Centre de Référence sur les Déficits Immunitaires Héréditaires – CEREDIH –, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris); Dominique Stoppa-Lyonnet (généticienne, Institut Curie, Paris).

#### IV. RÉÉDUCATION

Philippe Rousset (kinésithérapeute, Clermont-Ferrand).

#### V. INTÉGRATION SCOLAIRE ET SOCIALE

Maurice Daubannay (ancien inspecteur AIS de l'Éducation Nationale, correspondant du Puy-de-Dôme du Défenseur des Enfants, Clermont-Ferrand) ; Roland Labrandine (ancien Directeur d'école spécialisée et vice-Président de Clermont-Communauté, Clermont-Ferrand) ; Emmanuel Patrier (chargé de mission pour Handisup, Clermont-Ferrand).

La préparation du texte pour l'édition a été assurée par Mireille Gervasoni, Christine Lamoine, Claude Chomette.

#### Apostilles à la journée des familles A-T

par **René CASSOU** 

La journée du 5 mai a réuni des familles venant de France et d'Europe pour une journée d'information sur l'ataxie-télangiectasie, dans tous ses aspects : recherche fondamentale, mais aussi prise en charge médicale et paramédicale, intégration scolaire et sociale, et aspects épidémiologiques pour les patients et leurs apparentés.

Au cours des quinze dernières années, les connaissances sur le gène ATM ont fait des progrès spectaculaires et ont permis de mieux comprendre le rôle de ce gène dans le métabolisme cellulaire, la nature et les conséquences des mutations d'ATM chez les personnes atteintes, et son rôle dans le développement de certains cancers. Même si le chemin à parcourir reste long, nous avons maintenant de bonnes raisons d'espérer que ces découvertes fondamentales ouvrent la voie vers des applications thérapeutiques.

Le Pr Richard Gatti a présenté les résultats issus du criblage préliminaire de molécules susceptibles d'agir sur le cours de la maladie en restaurant certaines fonctions du gène ATM muté. Les résultats en laboratoire de certaines molécules issues de ce criblage sont prometteurs et les progrès de la technologie permettent maintenant de réaliser ce criblage rapidement et pour un coût raisonnable. Ces coûts doivent être cependant financés, et le rôle des associations est fondamental, en complément des financements publics.

**Nicolas Foray** a fait un exposé très vivant sur une des conséquences des mutations du gène ATM : la sensibilité aux radiations et ses mécanismes, et **Janet Hall** a résumé avec beaucoup de clarté les connaissances actuelles sur la génétique du gène ATM.

Les aspects cliniques n'ont pas été oubliés : **Jean-Sébastien Guillamo** a présenté un mode de traitement de certaines tumeurs cancéreuses, sans rapport direct avec l'AT, mais susceptible de constituer une piste de recherche pour le traitement de tumeurs chez les patients atteints d'A-T dont la radiosensibilité rend difficile les traitements habituels. La présentation de **Jean-Michel Pedespan** a illustré comment, dans l'état actuel des connaissances médicales, gérer au mieux les difficultés liées à la maladie et à son évolution, et comment peut s'établir la collaboration entre les services spécialisés, les médecins traitants (généraliste ou pédiatres) et le personnel paramédical (kinésithérapeutes, orthophonistes, ergothérapeutes) pour permettre le meilleur confort de vie aux personnes atteintes d'A-T. **Philippe Rousset** a présenté son expérience, à la fois technique et humaine, de la kinésithérapie dans l'A-T.

Le lien entre recherche et clinique a été fait par la généticienne **Dominique Stoppa-Lyonnet** qui a présenté les données sur la prédisposition aux cancers chez les personnes hétérozygotes A-T. Cette prédisposition fait l'objet de l'enquête épidémiologique CoF-AT exposée par **Eve Cavaciuti** et **Nadine Andrieu** qui permettra, sous réserve de réunir au moins 800 femmes apparentées à des patients atteints d'A-T, de mieux connaître les risques relatifs de cancer du sein liés aux mutations du gène ATM. Une autre enquête épidémiologique, visant à constituer une base de données sur les patients atteints d'AT en collaboration avec le CEREDIH et l'Institut Curie a été présentée par **Lilia Ben Slama**.

#### APOSTILLES À LA JOURNÉE DES FAMILLES A-T

Pour conclure, la question de l'intégration scolaire a été abordée dans tous ses aspects par Maurice Daubannay, Roland Labrandine et Emmanuel Patrier qui ont présenté la loi de Février 2005 et leurs expériences d'intégration de l'école à l'université. La loi de février 2005 fait de la scolarisation des enfants handicapés un droit : espérons que ce qui était rendu possible par l'esprit de solidarité et la bonne volonté de tous ne soit pas découragé par les aspects bureaucratiques de la mise en œuvre de cette loi.

Richard Gatti a rappelé lors du repas qui nous a réunis après cette journée de travail que dans tous les pays où il avait été amené à rencontrer des personnes atteintes d'AT, ce qui faisait la différence, c'était toujours la volonté et l'énergie d'une famille particulière mobilisée contre la maladie. Avec lui, j'exprime mes remerciements à David et à ses parents, et à tous ceux qui, autour d'eux, contribuent au travail de l'APRAT.

### Meeting with A-T Parents at Clermont-Ferrand in May 2007<sup>1</sup>

par Richard A. GATTI<sup>2</sup>

Ce fut vraiment extraordinaire de retrouver de nombreuses familles A-T à Clermont-Ferrand. J'ai été particulièrement impressionné par les peintures réalisées par Murielle Spiteri. J'aimerais beaucoup être capable de peindre comme elle ! J'ai eu aussi « chaud au cœur » de constater combien ces familles sont proches entre elles.

Mon grand souhait est que les progrès dans la recherche que nous sommes en train de réaliser soient encore plus rapides. Cependant, ce qui est sûr, c'est que progrès il y a, et non seulement dans notre laboratoire à l'UCLA de Los Angeles mais aussi dans tous les autres laboratoires qui travaillent sur l'A-T.

La rencontre de Clermont-Ferrand a eu aussi d'autres résultats ; ainsi nous avons pu établir un programme pour une nouvelle collaboration avec le groupe du Docteur Stoppa-Lyonnet de Paris. Quelques mois après ce meeting, nous avons reçu au laboratoire un paquet qui contenait quelque 200 échantillons de DNA de leurs familles françaises. Nous, notre tâche est de tester des marqueurs génétiques pour le gène ATM afin que le groupe de Paris-Curie puisse identifier quelles mutations ont été héritées de familles A-T françaises qui peuvent avoir existé en France depuis environ 1 000 ans. Cette information aidera pour analyser la fréquence avec laquelle on trouve certaines mutations en France. De plus, ceci permettra de développer des tests pour les mutations françaises les plus courantes et de relier les familles entre elles et, en conséquence, de pouvoir comparer des symptômes communs. Cette recherche peut aussi aider à évaluer les effets de nouveaux médicaments qui, plus tard, seront testés sur des familles A-T françaises. Nous avons presque terminé le travail sur les 200 échantillons et nous allons très bientôt envoyer nos résultats au Dr. Stoppa-Lyonnet.

Un autre projet est né au moment de cette rencontre : une collaboration avec le Dr. Nancy Uhrhammer du laboratoire du Centre anti-cancer Jean Perrin de Clermont-Ferrand (Nancy.uhrhammer@cjp.fr). Elle séquencera un groupe de gènes que nous pensons très importants pour expliquer la radio-sensibilité de quelques patients qui présentent des troubles similaires à l'A-T. Nous avons ciblé notre recherche seulement sur 20 patients et le valeur des tests supplémentaires que nous avons réalisés dépasse les 10 000 dollars pour chaque patient.

\_

<sup>1.</sup> Traduction réalisée par Mireille Gervasoni avec l'aide de Nancy Uhrhammer.

<sup>2.</sup> Richard A. GATTI, MD, Rebecca Smith Distinguished Professor, UCLA School of Medicine, Department of Pathology & Laboratory Medicine, 675 Charles Young Drive South – Room 4-736, Macdonald Research Laboratories, Los Angeles, CA 90095-1732, 1 310 825 7618 (tel/FAX) (rgatti@mednet.ucla.edu).

Grâce à cette expertise conjointe de son laboratoire et du nôtre, le travail se fera plus rapidement et nous économiserons de l'argent.

De nombreuses familles A-T ont exprimé leur grand intérêt et souhaité connaître nos progrès dans la recherche de médicaments qui puissent être utilisés pour traiter certains patients A-T. Ce travail a pris beaucoup de retard car nous n'avons pas réussi à réunir assez d'argent pour le poursuivre. Après 30 mois de démarches et de dépôt de dossiers pour ce vaste programme, nous avons finalement réussi à obtenir du gouvernement des États-Unis un contrat pour cinq ans. Nous sommes en train de tester 21 produits chimiques qui présentent quelques-uns des effets souhaités. Certains parmi eux sont meilleurs que d'autres, mais pour l'instant aucun d'entre eux n'est satisfaisant en tant que médicament destiné à des enfants. Nous avons déjà passé au crible plus de 35 000 produits et nous commençons cette semaine à travailler sur 20 000 autres. Cependant, nous ne nous attendons pas à trouver à la fin un médicament idéal à partir de tests ; ce que nous souhaitons, c'est identifier <u>un groupe</u> de médicaments aux effets similaires, ce qui permettra à notre chimiste de comparer les structures moléculaires puis de définir les structures d'un médicament idéal. Sans aucun doute, ceci nécessitera de nombreux essais et il y aura aussi de nombreux échecs lors de ces expériences, mais c'est la voie obligatoire pour trouver de nouveaux médicaments.

Le projet implique la solution de nombreux problèmes, et progresse lentement. Tout ceci est basé sur nos deux plus récents succès, comme j'ai tenté de l'exposer à Clermont-Ferrand; désormais, à partir de cellules de patients A-T avec des mutations variées, nous sommes capables de réussir à produire des quantités significatives de protéine ATM. Lors de ces expériences, nous parvenons à montrer que les cellules produisent assez de protéine ATM pour réparer les dommages de l'ADN et pour revenir à une sensibilité normale aux radiations. Ces niveaux de protéine pourraient aussi aider les patients. C'est un résultat extrêmement excitant! Mais la voie à parcourir est encore longue.

En effet, nous devons montrer

- 1) que ces médicaments vont transiter du sang jusque dans le cerveau ;
- 2) qu'ils ne seront ni dangereux ni toxiques ;
- 3) qu'ils seront stables et ne seront pas détruits par le corps ;
- 4) qu'ils restaureront la fonction ATM et seront bénéfiques pour le patients.

En avril 2008, les chercheurs du monde entier qui travaillent sur l'A-T vont se retrouver lors d'un colloque international à Kyoto au Japon pour comparer leurs résultats les plus récents et discuter de leurs problèmes communs. Il semble que c'est hier qu'un colloque similaire sur l'A-T a été organisé par l'APRAT à Clermont-Ferrand [note du traducteur : en novembre 1997, en collaboration avec le Dr. Jacques-Olivier Bay et le Centre Jean Perrin]! Heureusement, il y aura à Kyoto beaucoup plus de communications sur de nouvelles approches cliniques. Nous devons continuer à travailler tous ensemble, comme si nous étions une même équipe internationale, jusqu'à ce que nous ayons résolu le problème A-T.

Je présente à chacun de vous mes remerciements pour votre soutien et vos encouragements. Finalement, nous sommes tous beaucoup redevables à Mireille Gervasoni pour ses infatigables efforts déployés pour l'organisation de cette rencontre qui nous a permis de tous nous retrouver.

#### **Texte original**

It was wonderful to see many of the A-T families again in Clermont-Ferrand. I was especially impressed by the photos of the paintings drawn by Muriel Spiteri. I wish I could paint like that! It is also heart-warming to see how close-knit the families are. I only wish that the progress we are making could be faster. However, there is progress for sure – not only in our laboratory but at many of the other A-T labs as well.

As a result of the meeting in Clermont-Ferrand, we were able to plan a new collaboration with the group of Dr. Stoppa-Lyonnet in Paris. Several months later, we received a package containing over 200 DNA samples from their French families. Our job is to test genetic markers around the ATM gene so that the Paris group can identify which mutations are being inherited from A-T families that may have existed in France over 1000 years ago. This information will help us to analyze the frequency with which certain mutations occur in France. It will also help to develop testing for some of the more common French mutations and may link certain families together so that we can compare common symptoms. This may help to evaluate the effects of new drugs that will be tested on A-T families later on. We are almost finished testing the 200 samples and will report the results back to Dr. Stoppa-Lyonnet very soon.

Another project that developed from the meeting was our collaboration with Dr. Nancy Uhrhammer. She will sequence a group of genes that we think are important for explaining the radiation sensitivity of some patients who have disorders similar to A-T. We have focused this research on just 20 patients and we have performed perhaps \$10,000 worth of additional testing on each of them. By combining the expertise of both her lab and ours, the work goes more quickly and we save money. Let's hope this helps us to determine which other genes might be involved.

Many of the parents expressed great interest in our progress with finding drugs that might be used to treat certain A-T patients. This work was seriously delayed while we gathered enough money to move forward. After 30 months of writing grant applications, we have finally been successful in obtaining a 5-year award from the U.S. government for this large project. We are testing 21 chemicals that have some of the desired activities. Some of them work better than others, but so far none of them would be successful as a medicine for children. We have already screened over 35,000 chemicals; we begin screening another 20,000 chemicals this week. We do not expect to find the final ideal chemical by this testing. What we hope to identify is a group of chemicals with similar activities so that we can have our chemist compare the molecular structures and then design the structure of one ideal chemical. No doubt this will take several attempts and there will be many failed experiments, but this is the accepted way to develop new medicines.

The project involves solving many new problems and it moves slowly. It is based on our two earlier successes, as I tried to describe at Clermont-Ferrand, in which we were able to successfully induce cells from A-T patients with various mutations to begin making significant amounts of ATM protein. In these experiments we were able to show that the cells made sufficient ATM protein to correct the repair of DNA damage and the return of normal sensitivity to radiation. These protein levels would be expected to also help patients. It is very exciting! But there is still a long way to go. We have to show that 1) these chemicals will cross from the blood into the brain, 2) they will not be dangerous or toxic, 3) they will be stable and not be destroyed by the body, and 4) they will restore ATM function and improve the patients.

In April 2008, A-T workers from all over the world will meet in Kyoto, Japan to compare their most recent successes and common problems. It seems like just yesterday that this meeting was hosted by APRAT in Clermont-Ferrand. Hopefully, there will be more reports of new clinical approaches. We must continue to work together as an international team until we have solved the A-T problem. I thank each of you for your continuing support and encouragement. Finally, we all owe so much to Mireille Gervasoni for her untiring efforts in organizing the meeting and bringing us all together.

#### Ataxie-Télangiectasie

par Jean-Michel PEDESPAN<sup>1</sup>



### QUELS ENFANTS? QUELS ADOLESCENTS?



- Une maladie rare: 1 cas pour 100 000 à 300 000 naissances
- Une maladie méconnue : diagnostic tardif
- Mutations nombreuses : plus de 400
- Expression variable liée à la mort cellulaire prématurée
- Un projet pour chaque enfant
- Une maladie du cervelet et de l'immunité

#### Une atteinte du cervelet



- Équilibre et coordination mais pas seulement...
- Marche acquise instable
- Progression lente des troubles
- Autonomie compromise autour de 10 ans
- Troubles articulatoires et phonatoires
- Troubles de mastication et de déglutition.

<sup>1.</sup> Jean-Michel PEDESPAN, Unité de Neuropédiatrie, CHU Bordeaux (Hôpital Pellegrin), Place Amélie Rabat-Léon, 33076 Bordeaux cedex. Tél.: 05 56 79 56 41; Fax: 05 56 79 60 54. E-mail: jean-michel.pedespan@chu-bordeaux.fr.

#### Le cervelet : une structure mystérieuse



- Le cervelet participe aux apprentissages moteurs
- Il anticipe le début d'un mouvement
- Il contrôle sa vitesse
- Il intervient dans les processus cognitifs et émotionnels
- Il réagit 10 fois plus vite que le cortex et organise les séquences de la réponse.

#### Le cervelet dans la vie quotidienne



- Adaptation de la vie en fonction de la dégradation motrice
- Fauteuil et ordinateur : à quels moments de l'évolution ?
- Maintien de l'autonomie, outils compensation
- Varier les exercices qui stimulent l'équilibre
- Des exigences en rapport avec les possibilités motrices et intellectuelles.

### Troubles de la marche majorés par une neuropathie



- Neuropathie périphérique
- Abolition des réflexes
- Pieds qui se creusent
- Tardifs : deuxième décennie

#### Prise en charge de l'ataxie

- Contrôle du tonus axial
- Surveillance statique rachidienne
- Tonification musculaire globale
- Equilibre assis, debout, à genoux
- Balnéothérapie selon état immunitaire

#### Prise en charge respiratoire

- Infections bronchiques à répétition
- Lutte contre les troubles de déglutition
- Traiter un reflux
- Accès de toux en buvant ou mangeant
- Temps de repas prolongés
- Déclin de l'état nutritionnel : poids...
- Kinésithérapie respiratoire : drainage, techniques d'accélération de flux

#### Prise en charge digestive

- Fractionnement des repas
- Aspirations régulières traumatiques
- Posture
- Gastrostomie
- Pour qui ? Pourquoi ?
- assure équilibre nutritionnel
- évite aspirations itératives
- une dépendance accrue







#### Prise en charge déglutition et dysarthrie



- Tonifier muscles faciaux et linguaux
- Déglutition tête fléchie à 45°
- Texture des aliments qui conviennent
- Examen des praxies bucco-faciales
  - mobilité linguale : tirer, rentrer,àG-àD
  - diadococinésies
    - \* ouvrir et fermer la bouche
    - \* avancer et reculer les lèvres...

#### Prise en charge globale



- Absence de traitement curatif
- Perfusions séquentielles lg : un déficit immunitaire rarement progressif (*J. of Ped.*, 2004, 144 : 505-11)

#### Prise en charge de la dysarthrie, du tremblement des troubles de coordination



- Pas de traitement spécifique
- Amantadine
- Fluoxetine
- Tremblement : béta-bloquants, clonazepam
- Injections toxine botulique glandes salivaires
- Corticoïdes améliorent ataxie transitoirement
- Stimulations thalamiques

#### Perspectives thérapeutiques

- Gabapentine et atrophie cérébelleuse
- Médicament gabaergique
- Douleurs neuropathiques et épilepsie
- 400 mg puis 900 à 1 600 mg
- Importante amélioration
- Clin. Neuropharmacol., 2003, 26: 225-6
- Eur. Neurol., 2004, 52: 7-11

#### Évolution au cours de l'enfance



- Infléchissement staturo-pondéral vers 7 à 10 ans
- Dénutrition et risques infectieux
- Retard staturo-pondéral corrélé à la gravité de l'atteinte pulmonaire
- Déficit en hormone de croissance et en IGF1

#### Handicap et société



- Un enfant né avec une A.T deviendra encore plus handicapé dans le regard des autres
- Aider un adolescent à devenir adulte
- Accompagnement adapté et non-assistanat

#### Handicap et individu



- Être handicapé n'est ni un choix ni un état naturel : c'est une épreuve
- Soutien psychologique précoce
- Un handicap abîme le corps
- Un enfant, un adolescent, un homme avant d'être un handicapé.

#### CONCLUSION



- L'AT est une maladie sévère dont le pronostic est lié aux complications pulmonaires et au risque de cancer
- Multiples fonctions de la protéine ATM : expression variable selon organe cible
- Effet cytoprotecteur au niveau du cervelet
- Régulation cycle cellulaire : peau,lymphocyte
- Thérapie génique, IGF1...

## Point des recherches sur l'Ataxia-Telangiectasia à l'U647, Inserm de Grenoble : Détection, Interaction et Signalisation

par Nicolas FORAY<sup>1</sup>

Depuis la rencontre de Luxembourg, les activités de recherche du groupe Radiobiologie de l'U647 basée au Synchrotron Européeen de Grenoble concernant l'ataxia telangiectasia ont progressé dans trois directions :

- dans le cadre du vaste programme d'évaluation de la radiosensibilité humaine, des mesures ont été effectuées sur des familles AT en prenant en considération notamment les AT hétérozygotes (parents ou fratrie);
- dans le cadre du recensement des acteurs de la réparation de l'ADN, l'interaction de protéine HSP70 avec ATM a été étudiée ;
- dans le cadre de l'étude sur la signalisation du stress génotoxique (radiations, drogues chimiothérapiques, métaux lourds, etc.), la localisation de la protéine ATM dans la cellule a été examinée par immunofluorescence.

Évoquons rapidement les résultats et leurs conséquences biologiques et pratiques.

#### Radiosensibilité des AT hétérozygotes

Aujourd'hui, on peut affirmer que la radiosensiblité cellulaire, c'est-à-dire l'effet létal des rayons X sur les cellules est la conséquence de cassures de l'ADN non réparées. Depuis quelques années, le nombre des cassures de l'ADN peut être évalué au cours du temps dans chaque cellule par la technique dite d'*immunofluorescence*. Les cassures de l'ADN produites par les rayons X produisent un changement de conformation (*phosphorylation*) comme les histones, des protéines qui maintiennent la structure de l'ADN. Certains types d'histones appelés H2AX se phosphorylent sur le site-même de la cassure de l'ADN. Ainsi, au moyen d'anticorps fluorescents spécifiques à cette phosphorylation, chaque cassure de l'ADN peut être détectés par un signal localisé sous forme de focus (**Fig. 1**).

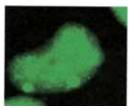


Fig. 1. Image représentative d'une cellule humaine soumise à l'immunofluorescence pH2AX : on voit en vert intense les foci qui identifient les cassures double-brin de l'ADN.

Le contour du noyau de la cellule se devine en vert moins contrasté.

<sup>1.</sup> INSERM, RSRM Team, ID 17, U647, European Synchrotron Radiation Facility, 6 rue Jules Horovitz, BP 220, 38043 Grenoble, France. Tél.: 04 76 88 25 41; Fax: 04 76 88 28 85. E-mail. foray@esrf.fr

Après irradiation, un grand nombre de foci H2AX sont produits (40 par Gray par cellule, le gray (Gy) étant l'unité de dose de radiation : 1 Gy = 1 J/kg). Au cours du temps, les cellules réparent les cassures et, dans le cas de témoins radiorésistants, tous les foci H2AX disparaissent en 24 h : on dit que la réparation des cassures est complète. En particulier, cette technique très sensible a permis de montrer clairement que des cellules provenant d'AT hétérozygotes sont caractérisées, après irradiation, par significativement plus de cellules portant plus de foci H2AX, suggérant que la réparation des cassures n'est pas complète : on peut donc prédire une radiosensibilité faible mais significative chez les AT hétérozygotes (**Fig. 2**).

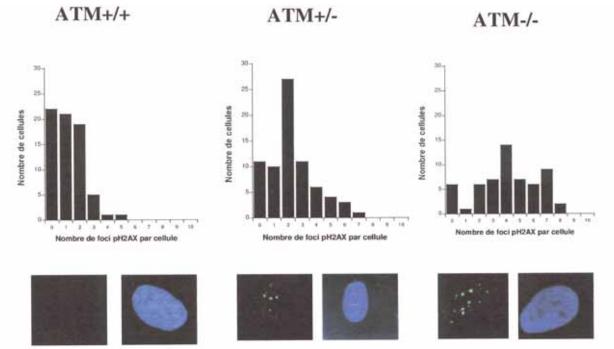


Fig. 2. Fréquence des foci H2AX observé après irradiation par immunofluorescence dans des cellules provenant de patients homozygotes (ATM-/-), hétérozygotes (ATM+/-) ou témoins (ATM+/+). Les images représentatives se caractérisent par les foci H2AX (vert) dans le noyau des cellules correspondant coloré en bleu.

Dans les conditions utilisées, on compte en moyenne 1 focus H2AX par cellule pour les témoins, 2,5 foci pour les ATM+/- et 5 foci pour les ATM-/-.

Une telle conclusion avait déjà été évoquée dans le passé mais les techniques ou les protocoles de l'époque n'avaient pas formellement établie une radiosensibilité. Cependant, il faut rappeler que le bénéfice d'une radiographie X (« radio classique ») dans les cas d'urgence manifeste sont évidemment plus grands que l'éventuel risque lié à la radiosensibilité. Une exposition aux rayons X pour les AT hétérozygotes est donc à limiter dans la mesure du possible. Rappelons par ailleurs que la technique d'imagerie par résonance magnétique (IRM) n'est pas une technique basée sur l'exposition aux rayonnements ionisants dont font partie les rayons X.

#### Rôle de l'interaction entre ATM et HSP70

ATM est une protéine de grande taille qui s'associe à de nombreuses autres protéines au cours de la vie de la cellule, qu'elle soit stressée ou non. Un certain nombre d'arguments scientifiques nous ont conduit à étudier le rôle biologique de la protéine HSP70, connue pour

être sur exprimée après un stress thermique (fortes températures). Nous avons mis en évidence que ATM et HSP70 s'associent après un stress thermique ou radiatif et passent ensemble du cytoplasme au noyau de la cellule. Là, ATM phosphoryle HSP70 ce qui dissocient les deux protéines. Si une telle association-dissociation est empêchée (notamment par les mutations d'ATM), le passage de HSP70 du cytoplasme au noyau ne s'effectue pas normalement en réponse au stress et la cellule ralentit son cycle, voire meurt sous l'effet des radiations et/ou de l'hyperthermie (**Fig. 3**). Ainsi, ces résultats montrent que ATM, à travers son interaction avec HSP70, participe à la réponse cellulaire aux températures élevées. Bien que ce résultat a d'abord un intérêt fondamental, les conséquences pratiques d'une telle interaction dynamique seraient que ATM, comme HSP70, participerait à la réponse moléculaire au stress lié à l'émotion, aux changements du rythme cardiaque et à certaines infections. Une étude approfondie au niveau tissulaire et *in vivo* reste nécessaire pour mieux mesurer les conséquences de ces résultats. Ces derniers oulignent cependant la richesse des fonctions de la protéine ATM.

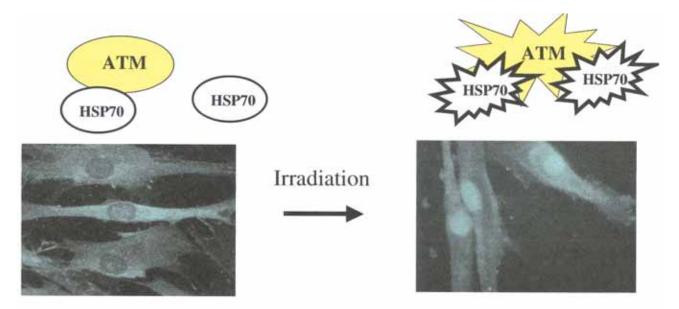


Fig. 3. Localisation de la protéine HSP70 dans des cellules de peau (fibroblastes).

Sous l'effet d'une élévation de température (fièvre par exemple) ou d'un stress génotoxique (irradiation par exemple), la protéine HSP70 (coloration blanche) passe du cytoplasme (figure de gauche) au noyau (figure de droite) pour activer certaines protéines de réponse au stress. La protéine ATM est nécessaire pour ce passage du cytoplasme au noyau car, une fois activée par le stress, elle phosphoryle HSP70 pour lui permettre de traverser la membrane nucléaire.

#### Signification de la localisation de la protéine ATM dans les cellules

Les observations réalisées avec HSP70 ont mis au jour l'importance de la localisation des protéines avant, pendant et après un stress. Jusqu'à présent, la communauté scientifique considérait majoritairement que ATM était une protéine essentiellement nucléaire et que l'essentiel de ses fonctions résidait dans le noyau des cellules. On voit avec le cas précédent que ATM pourrait jouer aussi un rôle dans le cytoplasme en changeant peut-être la conformation d'autres protéines, c'est-à-dire en phosphorylant d'autres partenaires. La tehcnique d'immunofluorescence décrite plus haut peut s'effectuer avec d'autres marqueurs que H2AX. En particulier, ATM peut se phosphoryler elle-même (*autophosphorylation*) sous

l'effet des radiations formes autophosphorylées et ses sont repérables immunofluorescence avec des anticorps fluorescents spécifiques (pATM). En effectuant une immunofluorescence pATM, on s'apercoit que le cytoplasme des cellules est allumé, suggérant une activité kinase à cet endroit. Après irradiation, ATM passe du cytoplasme au noyau, en formant des foci comme ceux vus par H2AX, puis en retourne dans le cytoplasme progressivement, à une vitesse qui dépend de la gravité des lésions causés (Fig. 4). Cette simple observation inédite montre que la protéine ATM pourrait jouer un rôle en dehors du noyau de la cellule sous une forme active. Des recherches dans ce sens sont en cours et des résultats préliminaires montrent déjà que ATM, active dans le cytoplasme, serait responsable de l'intégrité des membranes de la cellule sous irradiation. En effet, une faible quantité de ATM dûe par exemple à des mutations pourrait rendre la cellule moins perméable à certaines molécules toxiques.

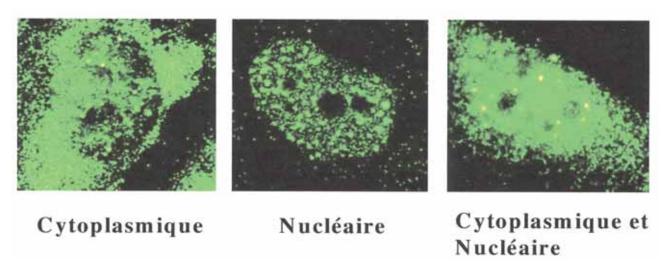


Fig. 4. Localisation de la protéine ATM active dans des cellules de peau (fibroblastes). À l'état normal, les formes activées de la protéine ATM sont essentiellement cytoplasmiques. Après irradiation, la très grande majorité de ces formes se situent dans le noyau avec notamment des foyers qui peuvent caractérisés des sites de cassures de l'ADN. Puis progressivement, on revient à la situation initiale par un état intermédiaire.

#### **Conclusions**

Depuis la découverte du syndrome (1940) par Madame Louis-Bar, puis de la protéine ATM en 1995 par l'équipe du Pr. Shiloh, les multiples rôles biologiques de cette protéine ne cessent de passionner les radiobiologistes. Ces trois exemples sont représentatifs à la fois de la complexité des phénomènes moléculaires et cellulaires que peut entraîner une mutation de ATM mais aussi de l'importance de cette protéine dans des compartiments aussi divers que la réponse aux radiations ionisantes, au stress thermique et dans la réparation de l'ADN. Les teheniques nouvelles de détection ont permis de mieux connaître cette maladie génétique en abordant cette fois toutes les variantes (mutations homozygotes ou hétérozygotes). Ces recherches doivent donc être poursuivies et leurs résultats doivent être considérés comme un progrès croissant dans la compréhension et la prévention des risques quotidiens liés à ce syndrome.

#### Pour en savoir plus

- Joubert A. et Foray N., « Radiosensibilité intrinsèque et cassures double-brin de l'ADN dans les cellules humaines », *Cancer Radiother*, 2007.
- Joubert A. et Foray N., « Repair of radiation-induced DNA double-strand breaks in human cells: history, progress and controversies » (Chapter 10), *In*: Landseer, B.R. (éd.), *New Research on DNA Repair*, Nova Science Publishers, Inc., Hauppauge NY, 2006.
- Rénier W., Joubert A., Bencokova Z., Gastaldo J., Massart C., et Foray N., « Consequences of the *bleed-through* phenomenon in immunofluorescence of proteins forming radiation-induced nuclear foci », *Int. J. Radiat. Biol.*, 2007, August : 1-15.
- Joubert A., Gamo A., Bencokova Z., Gastaldo J., Rénier W., Chavaudra N., Favaudon V., Arlett C.F. et Foray N., « DNA double-strand break repair in syndromes associated with
- acute radiation response: a balance between DNA-PK- and MRE11-dependent pathways », *Int. J. Radiat. Biol.*, submitted.
- Rénier W., Gamo K., Joubert A., Bencokova Z., Gastaldo J., Marot D., McSweeney S. et Foray N., « Human HSP70-1 is a phosphorylation substrate of ATM required for signaling and DNA double-strand break repair in response to ionizing radiation », submitted

**Remerciements à** Adeline Granzotto, Aurélie Joubert, Zuzana Bencokova, Jérôme Gastaldo et Catherine Massart.

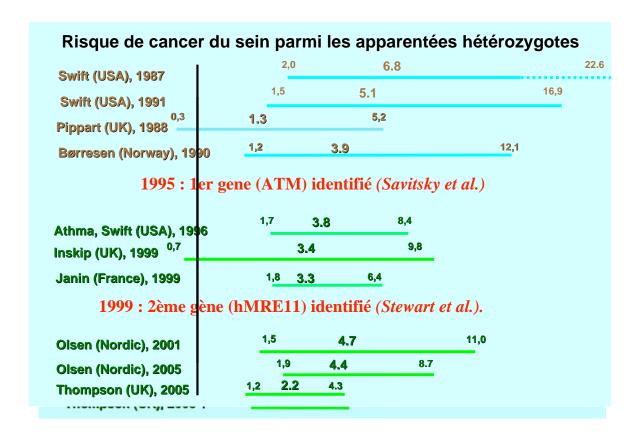
### Étude de Cohorte Française de Femmes Apparentées à un Enfant Atteint d'AT : CoF-AT

par Eve CAVACIUTI & Nadine ANDRIEU<sup>1</sup>

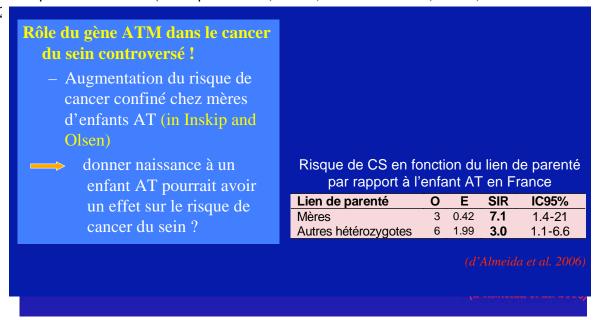
#### Prédisposition aux cancers chez les hétérozygotes AT

L'augmentation du risque de cancers chez les enfants atteints d'ataxie-télangiectasie (AT), homozygotes au locus de la maladie, a conduit des épidémiologistes à s'interroger sur l'incidence des cancers chez les individus hétérozygotes et donc chez les parents d'enfants atteints, porteurs obligatoires à l'état hétérozygote du trait génétique. Les premières enquêtes épidémiologiques, réalisées par Swift et al. (1976, 1987, 1991) dans des familles d'enfants atteints, ont montré que l'incidence de nombreux cancers était anormalement élevée chez les personnes hétérozygotes pour l'AT. Celle de 1991, portant sur 161 familles, montrait un risque relatif de développer un cancer associé à l'hétérozygotie de 3,8 chez les hommes et 3,5 chez les femmes (le risque relatif mesure l'augmentation du risque des personnes hétérozygotes comparé au risque des personnes non hétérozygotes). Le risque relatif de cancer apparaissant le plus élevé était celui de cancer du sein chez les femmes hétérozygotes avec une estimation de 5 (Swift et al., 1991). Deux autres études, analogues dans leur principe, ont rapporté des risques augmentés de cancer du sein estimés respectivement à 1.3 et 3.9 (Pippard, 1988; Børresen, 1990). L'étude française rétrospective que nous avons réalisée entre 1994 et 1997 à partir de 34 familles a montré une augmentation du risque relatif de cancer du sein chez les hétérozygotes, avec une estimation de 3.3. Ce risque semblait plus élevé parmi les femmes hétérozygotes jeunes (Janin et al., 1999). Depuis, cinq autres études ont été publiées donnant des estimations du risque relatif de cancer du sein de même amplitude (Athma et al., 1996; Inskip et al., 1999; Olsen et al., 2001, 2005, Thompson et al., 2005). La plus récente, réalisée en Angleterre, présente un risque relatif de cancer du sein plus modéré de 2.2 (Thompson et al., 2005). Ces études épidémiologiques ont utilisé, pour les plus anciennes, la probabilité d'être hétérozygote AT en fonction du lien de parenté avec l'enfant atteint, et pour les plus récentes, l'identification d'haplotypes communs avec l'enfant atteint. Aucune n'a étudié dans ces familles la relation directe entre le génotype ATM et le risque de cancer du sein.

<sup>1.</sup> INSERM U794 et Service de Biostatistiques, Institut Curie, 26 rue d'Ulm, 75248 Paris cedex 05, France. Tél.: 01 55 43 14 64; Fax: 01 55 43 14 69. E-mail: eve.cavaciuti@curie.net



Cependant, aucune de ces études familiales ne montrent de relation proportionnelle entre la probabilité d'être hétérozygote et le risque de cancer et pour certaines, l'augmentation du risque de cancer du sein est confinée aux mères des enfants AT. Les études de population de type cas-témoin qui ont recherché une association entre *ATM* et le risque de cancer du sein n'ont pas mis en évidence d'association (Fitzgerald *et al.*, 1997, Teraoka *et al.*, 2001, Sommer *et al.*, 2003). Ces études sont à l'origine de controverses sur le rôle du gène *ATM* dans l'étiologie du cancer du sein. Richard Gatti a proposé que les mutations faux-sens prédisposaient au cancer du sein et non les mutations tronquantes (1999). Olsen *et al.* ont proposé que le risque de cancer du sein observé chez les mères des enfants AT était dû à des facteurs autres que celui de l'hétérozygotie pour le gène *ATM*. Cependant ces hypothèses n'ont pas été vérifiées (Thompson *et al.*, 2005 ; Cavaciuti *et al.*, 2005 ; D'Almeida *et al.*,



De nombreuses questions restent en suspens sur la prédisposition aux cancers des hétérozygotes AT et c'est pour essayer de répondre à ces questions que l'étude CoF-AT a été initiée. Cette étude permettra :

- une estimation précise du risque cancer du sein ;
- d'étudier la variation du risque en fonction du type de mutation ;
- d'étudier les risques de cancers autres que le cancer du sein ;
- d'étudier les facteurs modificateurs du risque ;
- d'évaluer la contribution des gènes de l'AT dans l'incidence du cancer du sein.

#### Questions en suspens

- Estimation précise du risque CS
- Estimation du risque CS en fonction de l'âge
- Variation du risque en fonction du type de mutation ?
- Contribution des gènes de l'AT à l'incidence du CS ?
   Dépend de la fréquence des HetAT et du risque relatif CS

> ~ 5% (Swift) ou ~2% (Easton) ?

- Risque autres cancers ?
- Facteurs modificateurs du risque ?

#### **Étude CoF-AT**

L'étude CoF-AT (Étude de Cohorte Française de Femmes Apparentées à un Enfant Atteint d'AT) s'inscrit dans l'étude du rôle des gènes de l'AT dans la prédisposition au cancer en s'intéressant à la santé des femmes appartenant à des familles ayant un enfant atteint d'AT.

Les objectifs sont les suivants : 1) Proposer une surveillance mammaire aux femmes apparentées à un enfant atteint d'AT ; 2) Estimer plus précisément le risque de cancer associé aux gènes de l'AT et en particulier le risque du cancer du sein ; 3) Étudier les facteurs de risques potentiellement modificateurs (facteurs environnementaux, gynéco-obstétriques,...) ; 4) Étudier les caractéristiques du cancer du sein.

Les calculs de puissance ont montré que la participation de 800 femmes (hétérozygotes pour l'AT et non-hétérozygotes) apparentées à un enfant AT était nécessaire pour atteindre ces objectifs. Ces calculs sont basés sur l'étude rétrospective que nous avons réalisée entre 1994 et 1997.

En pratique, l'inclusion des femmes, c'est-à-dire l'entrée dans l'étude, se déroule lors d'une consultation de génétique et elles sont suivies tous les 2 ans pendant 10 ans.

Les données recueillies à différents temps de l'étude (en consultation de génétique et durant le suivi) sont diverses : caractéristiques socio-démographiques, exposition aux potentiels facteurs de risque (radiations, facteurs gynéco-obstétriques, facteurs hormonaux exogènes, etc.), antécédents personnels et familiaux de cancer, résultats des examens cliniques mammaires et des mammographies, clichés des mammographies faites pendant la durée de l'étude (empruntés pour être numérisés), échantillons sanguins (DNA-thèque), tissus

tumoraux éventuels. Les données épidémiologiques sont actualisées tous les deux ans par des questionnaires de suivi auprès des femmes participantes.

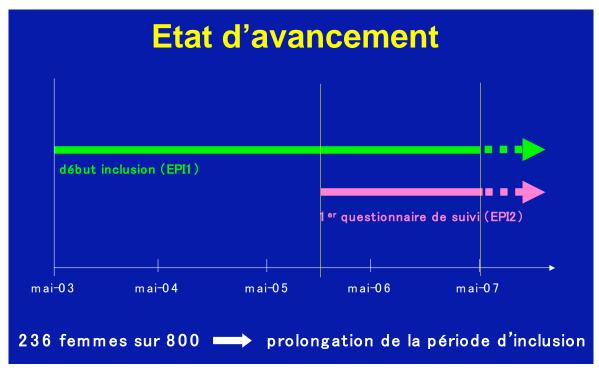
Le résultat du test génétique d'hétérozygotie vis-à-vis du gène *ATM* est rendu au cours du suivi aux femmes qui le souhaitent, dans un délai de 3 à 6 mois. Les femmes peuvent bénéficier à tout moment d'une consultation de génétique si elles le souhaitent.

La surveillance mammaire proposée dans le cadre de CoF-AT est identique chez les hétérozygotes AT et chez les non-hétérozygotes AT. Elle est assurée par le médecin généraliste ou spécialiste choisi par la femme et informé de sa participation à l'étude par le centre coordinateur. La surveillance recommandée débute à l'âge de 25 ans par un examen clinique des seins (palpation) tous les 2 ans et à partir de 40 ans, un examen clinique et une mammographie tous les 2 ans. La mammographie est effectuée de préférence en cabinet de radiologie agréé pour le programme de dépistage organisé de cancer du sein.

#### État d'avancement de l'étude

Aujourd'hui, le taux de participation insuffisant et le manque de recul (4 ans) ne permettent pas encore d'analyser les données. Un descriptif de la cohorte et un état d'avancement peuvent être présentés.

La période d'inclusion débutée le 5 mai 2003 a été prolongée pour atteindre le nombre de femmes nécessaire pour atteindre une puissance d'étude suffisante. Ce nombre est de 800 femmes (environ 400 hétérozygotes AT et 400 non-hétérozygotes AT).



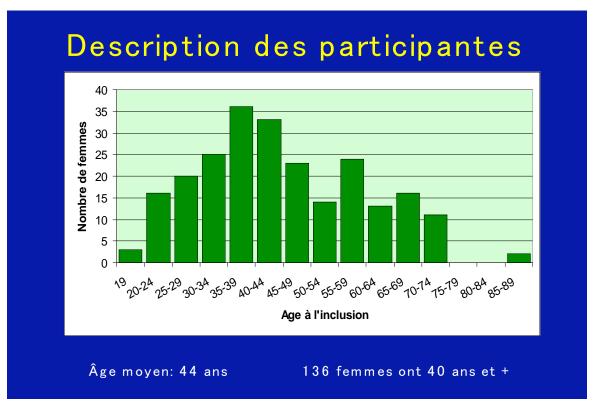
En mai 2007, 145 familles AT avec au moins une mutation délétère du gène *ATM* identifiée sont référencées au laboratoire de Génétique Oncologique de l'Institut Curie (référent national pour le diagnostic moléculaire de l'AT). L'identification des mutations de *ATM* chez l'enfant est une étape préalable à l'inclusion d'une famille dans l'étude CoF-AT.

Sur ces 145 familles, 130 ont été contactées et invitées à participer à l'étude, soit 519 femmes. Parmi ces 519 femmes, 271 ont souhaité participer, 46 n'ont pas souhaité participer, 180 n'ont pas encore donné de réponse et 22 dossiers sont revenus au centre coordonnateur, les adresses

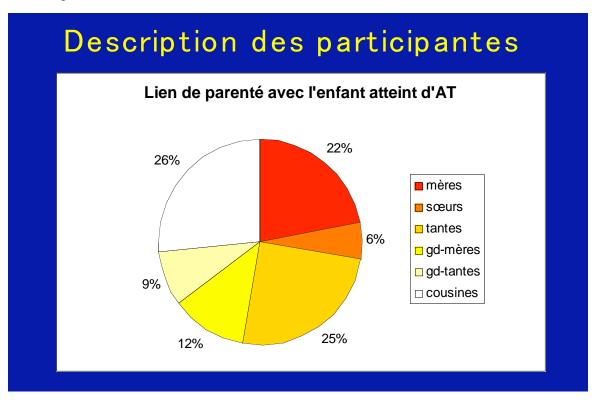
n'étant plus valables. La cohorte est aujourd'hui constituée de 236 femmes appartenant à 63 familles différentes, incluses en consultation de génétique, soit en moyenne un peu moins de 4 femmes par famille [min=1; max=12]. 119 sont hétérozygotes pour l'AT, 106 sont non-hétérozygotes, 11 n'ont pas encore été testées (analyses en cours).

Familles AT identifiées en France (au moins 1 mutation ATM détectée) Familles AT en attente de diagnostic moléculaire	<b>145</b> 4
Familles contactées	130
Femmes contactées	519
Acceptation	271
Refus	46
En attente de réponse	180
NPAI	22
Femmes incluses	236
HetAT	119
Non-HetAT	106
non encore testées	11
er suivi à 2 ans	135
amilles incluses	63
Femmes	2187
Hommes	2127

L'âge moyen des femmes à leur entrée dans l'étude est 44 ans [min=19; max=88] et 136 femmes ont 40 ans ou plus.



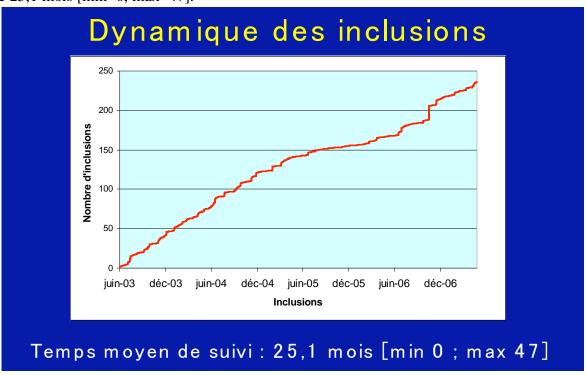
Dans 22 % des cas, les femmes de l'étude sont les mères des enfants AT, dans 6 % des cas, leurs sœurs, 25 % des cas, leurs tantes (maternelles ou paternelles), 12 % leurs grand-mères, 9 % leurs grand-tantes et 26 % leurs cousines.



Les informations concernant la date de naissance, la date des dernières nouvelles, le statut vital, les antécédents de cancer, la date de décès si décès, sont collectées pour tous les membres des 63 familles (2 187 femmes et 2 127 hommes).

Le premier questionnaire de suivi à 2 ans a été envoyé à 135 femmes.

La courbe des inclusions est constante depuis le début de l'étude. Le temps de suivi moyen est de 25,1 mois [min=0, max=47].



Les centres d'inclusion (médecins généticiens) sont répartis dans toute la France et nous recherchons de nouveaux médecins au plus près du domicile des femmes qui souhaitent participer.



#### Participation à l'étude : information et simplification :

Notre récente collaboration avec le CEREDIH (Centre de Référence Déficits Immunitaires Héréditaires) permet d'informer les familles participant à CoF-AT de la mise en place du registre AT et également, d'élargir la diffusion de l'information sur CoF-AT.

Afin de faciliter la participation d'un nombre plus grand de femmes, le protocole a été allégé en proposant **des consultations téléphoniques avec un médecin généticien, évitant ainsi un déplacement dans un centre.** Toutes les démarches se font alors par téléphone et par courrier, la prise de sang étant réalisée en laboratoire d'analyses médicales ou à domicile par une infirmière. Le rendu du résultat du test d'hétérozygotie peut être fait par téléphone ou par courrier ou par l'intermédiaire d'un médecin référent.

Si vous souhaitez nous rejoindre dans ce projet ou obtenir des informations complémentaires, vous pouvez contacter: Eve Cavaciuti, Inserm U794 & Service de Biostatistiques - Institut Curie – 26, rue d'Ulm, 75248 Paris cedex 05 – Tél.: 01 55 43 14 64 – Fax.: 01 55 43 14 69 - e-mail: eve.cavaciuti@curie.net.

#### Présentation des équipes impliquées :

**Généticiens :** Dr Jacques-Olivier Bay, Centre Jean Perrin, Clermont-Ferrand; Dr Nicolas Janin, CHU Sart Tilman, Liège, Belgique; Dr Dominique Stoppa-Lyonnet, Institut Curie, Paris, Réseau Génétique et Cancer de la FNCLCC (Fédération Nationale des Centres de Lutte Contre le Cancer).

**Biologistes moléculaires:** Dr Dominique Stoppa-Lyonnet, Anthony Laugé, Catherine Dubois d'Enghien, Institut Curie, Paris ; Janet Hall, U612, Institut Curie, Orsay.

Coordination: Inserm U794, Institut Curie: Eve Cavaciuti (Ingénieure d'études), Martine Labbé (Technicienne de recherches), Marie-Gabrielle Dondon (Ingénieure d'études), Alice Kayigan d'Almeida (Interne en médecine 2004), Pénélope Troude (Interne en médecine 2005), Sophie Florence (Interne en médecine 2006), Nadine Andrieu (Directrice de Recherches)

#### Remerciements

L'étude CoF-AT est subventionnée par le ministère de la Recherche et l'Inserm (AO cohortes et collections 2001), la Fondation de France, le Conseil Scientifique de Radioprotection d'EDF et La Ligue Nationale Contre le Cancer.

Nous remercions vivement toutes les femmes et leurs familles qui participent à cette étude, ainsi que l'APRAT pour son aide à la diffusion de l'information sur l'étude et les journées de rencontre qu'elle organise.

#### CEREDIH, Centre de Référence Déficits Immunitaires Héréditaires Introduction

par **Dominique STOPPA-LYONNET**<sup>1</sup>

Le centre de référence des déficits immunitaires héréditaires, CEREDIH, localisé à l'Hôpital Necker - Enfants Malades à Paris, et coordonné par le Pr Alain Fischer, a mis en place au niveau national depuis juin 2006 un enregistrement des cas d'enfants et adultes atteints d'ataxie-télangiectasie.

Cet enregistrement a deux objectifs principaux. Le premier est de toujours mieux connaître la maladie : examiner la fréquence du déficit immunitaire, des signes neurologiques, de préciser les risques tumoraux, de rechercher une relation entre la nature des mutations du gène *ATM* à l'origine de la maladie et son évolution, d'identifier des facteurs, génétiques ou non, venant modifier son évolution. Mieux décrire l'ataxie-télangiectasie et la variabilité de son expression, c'est rechercher des portes d'entrée pour de nouvelles thérapies, pour de nouvelles prises en charge. Le second objectif de cet enregistrement est de recenser de façon précise l'ensemble des enfants suivis sur le territoire national et de pouvoir les mobiliser rapidement en cas d'essai thérapeutique qui se mettrait en place. Ce même effort d'enregistrement est fait au niveau européen ainsi qu'aux États-Unis. L'ataxie-télangiectasie est une maladie rare. Tout essai clinique nécessitera la participation des enfants de l'ensemble des pays. Les objectifs associés sont d'une part de permettre que les médecins connaissent mieux cette pathologie et d'autre part d'aller vers la création de centres de compétences pluridisciplinaires de prise en charge.

<u>L'enregistrement nécessite</u> que les parents ou les patients, s'ils sont majeurs, en soient informés et qu'ils donnent leur <u>consentement</u>. Il n'y a pas d'examen médical particulier ni de <u>prélèvement sanguin nécessaire</u>. L'information a lieu *via* les médecins hospitaliers qui prennent en charge les patients : neuropédiatres, immunopédiatres, généticiens, médecins rééducateurs. Ces derniers ont été informés du projet d'enregistrement lors de congrès et/ou par courrier. Le Service de Génétique de l'Institut Curie étant le seul laboratoire assurant l'étude du gène *ATM*, il a adressé un courrier à chacun des médecins suivant un enfant ou un adulte et pour lequel le diagnostic génétique a été posé.

Lilia Ben Slama, attachée de recherche clinique au CEREDIH, en étroite collaboration avec l'Institut Curie, a fait une liste des enfants atteints et a débuté la consultation des dossiers auprès des différents services essentiellement de neuropédiatrie et d'immunopédiatrie.

Ce projet n'aurait pu voir le jour sans la générosité d'un couple de parent d'un enfant atteint d'ataxie-télangiectasie. En effet, grâce à l'organisation de différents événements caritatifs, ils

<sup>1.</sup> Service de Génétique, Institut Curie, 26 rue d'Ulm, 75248 Paris cedex 05, France. Tél. : 01 44 32 46 95 ; Fax : 01 44 32 45 09. E-mail : dominique.stoppa-lyonnet@curie.net

#### CEREDIH, CENTRE DE RÉFÉRENCE DÉFICITS IMMUNITAIRES HÉRÉDITAIRES. INTRODUCTION

ont pu financer pendant un an à temps plein le poste de Lilia Ben Slama, et se sont engagés à poursuivre son financement à mi-temps pendant 12 mois, renouvelables. Ces quelques lignes sont l'occasion de les en remercier très chaleureusement.

Enfin, il va sans dire que les objectifs de cet enregistrement seront atteints si un nombre maximal de patients y participe. C'est pourquoi nous vous demandons de répondre favorablement à la demande que feront le ou les médecins qui vous suivent ou qui suivent votre enfant.

#### **CEREDIH, Centre de Référence Déficits Immunitaires Héréditaires**

#### par Dominique STOPPA-LYONNET & Lilia BEN SLAMA<sup>1</sup>

Le CEREDIH est le Centre de référence labellisé dans le cadre du plan Maladies Rares 2005-2008 par le ministère de la Santé.

Le Plan National Maladies Rares 2005-2008 permet d'« Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge ».

Ce plan est articulé autour de 10 axes stratégiques pour mieux répondre aux enjeux de santé publique :

- Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares ;
- Reconnaître la spécificité des maladies rares ;
- Développer l'information sur les maladies rares ;
- Former les professionnels à mieux les identifier ;
- Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostics ;
- Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge des malades ;
- Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins ;
- Répondre aux besoins d'accompagnement spécifique des personnes atteintes et développer le soutien aux associations de malades ;
- Promouvoir la recherche et l'innovation, notamment pour les traitements ;
- Développer les partenariats nationaux et européens ;

(Source ministère de la Santé et de la Protection Sociale : www.sante.gouv.fr)

L'ataxie-télangiectasie (A-T) est une des causes de déficits immunitaires héréditaires (DIH). Elle représente 2 à 4 % des DIH. Jusqu'à 70 % des enfants atteints d'A-T présentent un DIH.

### Projet ataxie-télangiectasie : Institut Curie – CEREDIH « Étude clinique, immunogénétique, épidémiologique pour l'aide à la prise en charge de l'ataxie-télangiectasie »

#### I. Présentation générale du projet

Le CEREDIH a mis en place l'enregistrement des cas des enfants atteints d'ataxietélangiectaise (A-T) suivis en France, grâce à l'instigation d'un couple de parents d'un enfant atteint et au soutien de l'APRAT (Association Pour la Recherche sur l'A-T). Le tableau

<sup>1.</sup> Service de Génétique, Institut Curie, 26 rue d'Ulm, 75248 Paris cedex 05, France. Tél.: 01 44 32 46 95; Fax: 01 44 32 45 09. E-mail: dominique.stoppa-lyonnet@ curie.net.

Lilia Ben Slama, CEREDIH, Hôpital Necker – Enfants Malades, 149 rue de Sèvres, 75743 Paris cedex 15, France. Tél.: 01 44 49 46 24; Fax: 01 44 49 46 25. E-mail: lilia.benslama@nck.aphp.fr.

clinique et biologique étant souvent incomplet, le diagnostic d'A-T peut être difficile et la mise en évidence de mutation du gène ATM est alors essentielle au diagnostic.

Ce recensement permettra d'avoir une meilleure connaissance de l'histoire de la maladie et de la relation entre la nature de la mutation. À plus long terme, cet enregistrement prospectif contribuera à la définition de critères d'évolution clinique et permettra de connaître le nombre d'enfants susceptibles de rentrer dans un essai thérapeutique et de les mobiliser rapidement.

#### II. Organisation

#### 1. Équipes impliquées dans le projet

- Pr. Dominique Stoppa-Lyonnet (Institut Curie);
- Pr. Alain Fischer (Hôpital Necker, Paris);
- Centres de compétences du CEREDIH (ce sont des services d'immunopédiatrie) ;
- Services de neuropédiatrie.

Le CEREDIH et l'Institut Curie ont contribué à la création du registre européen sur l'A-T en partenariat avec l'ESID (European Society for Immunodeficiencies). En effet, pour mener de futures études, en particulier des essais thérapeutiques, il est indispensable que les différents pays utilisent la même base de données, les mêmes critères d'évaluation cliniques et biologiques. L'enregistrement des cas d'A-T est réalisé dans la base de l'ESID.

#### 2. Les moyens

Mise en place d'un registre national en liaison avec la base de données Européennes ESID

• Site internet sécurisé: www.esid.org

Création du site internet www.ceredih.fr

- Protocole diagnostic;
- Cartographie des DIH en France;
- Diminution des délais diagnostique.

#### 3. Modalités d'obtention des informations

- Données génétiques des dossiers établis à l'Institut Curie.
- Analyse du dossier de l'enfant dans le centre le prenant ou l'ayant pris en charge. Parfois, certains dossiers sont sur deux sites hospitaliers.

#### 4. Modalités de l'étude pour les familles

Nous sollicitons les parents de patients et les patients (lorsqu'ils sont majeurs), s'ils souhaitent participer à cette étude, à autoriser le CEREDIH à demander aux médecins qui suivent le patient les informations présentes dans leur dossier médical.

En pratique les documents à remplir sont :

- Consentement : pour l'autorisation à consulter uniquement le dossier médical ;
- Fiche d'encadrement médical : pour faire un état des lieux du chemin du diagnostic et de la prise en charge du patient.

#### 5. Centres visités en mai 2007

- Bordeaux
- Nancy
- Saint-Étienne
- Montpellier
- Lille
- Reims
- Angers
- Besançon
- Lyon

#### 6. Retombées de l'enregistrement

- Aide à la mise en place de consultations multidisciplinaires impliquant plusieurs spécialités: neurologie, immunologie et génétique, exemple à Montpellier et à Strasbourg,
- Contact direct avec les médecins, échanges des informations médicales si l'enfant est suivi sur plusieurs sites hospitaliers,
- Aide aux parents pour les orienter dans la prise en charge optimale de leur enfant,
- A terme, recommandations nationales concernant la prise en charge diagnostique et thérapeutique.

Vous pouvez à tout moment contacter au CEREDIH :

- Lilia Ben Slama, Attachée de Recherche Clinique: tél.: 01 44 49 46 24
   Fax: 01 44 49 46 25 lilia.benslama@nck.aphp.fr
- Dr Julien Beauté 01 44 49 46 22 julien.beaute@nck.aphp.fr.

#### De l'intégration à la <u>scolarisation</u> Quels cheminements, quelles évolutions, quelles réalités ? « Ensemble, c'est tout ! »<sup>1</sup>

par Maurice DAUBANNAY<sup>2</sup>

Intervention au colloque « Handicap et Scolarité », organisé par le Rectorat de Clermont-Ferrand, 31 janvier 2007

L'Institution du Défenseur des Enfants est officielle, au même titre que celle du Médiateur de la République, bien que de création beaucoup plus récente. Le Défenseur est nommé par le gouvernement mais il est, de par la loi, indépendant de tous les pouvoirs, administrations et associations. Claire Brisset a assuré la fonction de Défenseure depuis mai 2000, date de sa création jusqu'en mai 2006. Dominique Versini<sup>3</sup> lui a succédé.

« L'intérêt supérieur de l'enfant », tel qu'évoqué et rappelé constamment dans les textes internationaux, européens ou nationaux et la Convention Internationale des Droits de l'Enfant (CIDE) constituent les points d'appui du Défenseur pour sa réflexion et son action. Chaque année, il remet au Président de la République et aux présidents des deux chambres du Parlement un rapport annuel à l'occasion de la *Journée Internationale des Droits de l'Enfant*, le 20 novembre. Ce rapport dresse l'état des lieux des avancées, des blocages et des préconisations qui devraient permettre d'améliorer la situation des enfants en France.

Dans une affichette, destinée aux enfants, publiée avec le soutien du ministère chargé de la Famille et, entre autres, du Défenseur des Enfants, on peut prendre connaissance d'un résumé de la CIDE<sup>4</sup> présentant les Droits de l'Enfant en dix points. Extraits :

Point 9: « les enfants ont droit à l'éducation » (art. 28)<sup>5</sup>

Point 6: « les enfants qui ont un handicap doivent être aidés à vivre avec les autres » (art. 23)<sup>6</sup>. Ce point est complété par un dessin accompagné de la mention : « Les enfants handicapés ont droit à des aides en plus ».

<sup>1.</sup> Très beau titre à multiples lectures d'un très beau roman d'Anna Gavalda (Éd. Le Dilettante, 2004) dont Claude Berri a tiré un très beau film éponyme. Citée per Evène, cette phrase du roman : « Ce qui empêche les gens de vivre ensemble, c'est leur connerie, pas leurs différences... » : www.evene.fr/citations/mot.php? mot=anna-gavalda.

<sup>2.</sup> Maurice DAUBANNAY, IA-IPR Honoraire, correspondant territorial de la Défenseure des Enfants. E-mail: maurice@daubannay.fr

<sup>3.</sup> Ancienne secrétaire d'État à la lutte contre la précarité et l'exclusion. Elle a été directrice du « SAMU social » de Paris qu'elle a contribué à créer aux côtés du Dr Xavier Emmanuelli.

<sup>4.</sup> *Cf.* un excellent ouvrage de vulgarisation : *Les Droits de l'Enfant* de Françoise Martinetti (éd. Unicef/Librio n° 560, octobre 2002, 2 €). L'auteure y analyse l'émergence de la notion de « droits de l'enfant » et détaille très concrètement le sens des 54 articles que contient la CIDE.

<sup>5.</sup> De la CIDE.

<sup>6.</sup> *Id*.

Dans le champ de **la scolarisation des jeunes en situation de handicap**, est-on bien certain que ce « droit à des aides en plus » est mis en œuvre effectivement et pour chacun, sur tout le territoire de la République ?

De plus en plus fréquemment des insuffisances flagrantes sont relevées dans notre pays par le Comité des droits de l'enfant de l'ONU. Les saisines du Défenseur des Enfants, du Médiateur de la République, du Médiateur de l'Éducation nationale, de la Haute Autorité de Lutte contre les Discriminations et pour l'Égalité (HALDE) sont nombreuses ainsi que les plaintes adressées à la Cour européenne des Droits de l'Homme (tout particulièrement en ce qui concerne la prise en compte des jeunes porteurs d'un autisme ou d'un polyhandicap).

Les réussites sont patentes mais elles sont, malheureusement, encore insuffisamment valorisées et généralisées. L'implication de l'académie de Clermont-Ferrand, de ses responsables et de ses acteurs à tous les niveaux est connue depuis longtemps. La volonté affichée par le recteur actuel visant à promouvoir et à amplifier une politique désormais explicitement développée dans la récente loi « handicap » de février 2005, constitue un point d'appui fort pour l'académie, certes, mais aussi pour l'ensemble du système éducatif : « ce qui est possible en Auvergne doit l'être sur tout le territoire de la République ! ».

Au niveau international, deux textes fondamentaux ont déjà, ou auront, force de loi sur tout le territoire et pour tous les enfants, sans aucune exception.

Il s'agit d'abord de la **Convention Internationale relative aux Droits de l'Enfant** (1989) adoptée par l'assemblée générale des Nations-Unies, ratifiée par la France, et donc applicable de plein droit depuis 1990. Par ailleurs le Conseil d'État (justice administrative) et la Cour de Cassation plus récemment (justice pénale) ont fait droit aux citoyens qui peuvent désormais invoquer la Convention devant les tribunaux.

Il en ira de même avec la **Convention Internationale relative aux Droits des Personnes Handicapées**, adoptée par l'assemblée générale des Nations-Unies le 13 décembre 2006, soumise à la ratification des États membres de l'ONU à partir du 30 mars 2007. On peut penser que cette Convention constituera une « loi mondiale » dans le courant de l'année 2008.

Parfaitement cohérent avec le premier, ce second texte envisage les droits des enfants sous trois aspects : la *protection*, l'éducation et la participation. Voici l'intégralité de l'article 7 de cette seconde Convention<sup>8</sup> :

<sup>7. «</sup> Nous avons de vrais défis à relever », titre de l'interview du Recteur de Clermont-Ferrand, Gérard Besson, à l'occasion de la rentrée 2005 (La Montagne, 1<sup>er</sup> septembre 2005). Extraits : « Parlons d'abord des nouveautés nationales. À mes yeux, la plus importante est sans conteste l'accueil de tous les enfants handicapés dont les familles souhaitent qu'ils intègrent un établissement scolaire... À nous de tout faire pour répondre à ces demandes... Enfin, j'ai nommé un inspecteur pédagogique régional qui sera exclusivement en charge de cette mission... ».

<sup>8.</sup> Extraits du *Préambule de la Convention* (deux points sur 25, numérotés de « a » à « y ») consultable sur le site : www.un.org/french/disabilities/convention/convention\_full.shtml.

<sup>« [...]</sup> h) Reconnaissant également que toute discrimination fondée sur le handicap est une négation de la dignité et de la valeur inhérentes à la personne humaine, [...]

q) Reconnaissant que les femmes et les filles handicapées courent souvent, dans leur famille comme à l'extérieur, des risques plus élevés de violence, d'atteinte à l'intégrité physique, d'abus, de délaissement ou de défaut de soins, de maltraitance ou d'exploitation, [...]

r) Reconnaissant que les enfants handicapés doivent jouir pleinement de tous les droits de l'homme et de toutes les libertés fondamentales, sur la base de l'égalité avec les autres enfants, et rappelant les obligations qu'ont contractées à cette fin les États Parties à la Convention relative aux droits de l'enfant... ».

## Article 7 – Enfants handicapés

- 1. Les États Parties prennent toutes mesures nécessaires pour garantir aux enfants handicapés la pleine jouissance de tous les droits de l'homme et de toutes les libertés fondamentales, sur la base de l'égalité avec les autres enfants.
- 2. Dans toutes les décisions qui concernent les enfants handicapés, **l'intérêt supérieur de l'enfant** doit être une considération primordiale.
- 3. Les États Parties garantissent à l'enfant handicapé, sur la base de l'égalité avec les autres enfants, le droit d'exprimer librement son opinion sur toute question l'intéressant, les opinions de l'enfant étant dûment prises en considération eu égard à son âge et à son degré de maturité, et d'obtenir pour l'exercice de ce droit une aide adaptée à son handicap et à son âge.

# **Participer**

On mesure l'étendue de la tâche dans tous les pays du monde, certes, mais aussi en France. Si les 2 premiers alinéas, lus rapidement et sans trop regarder ce qui se passe concrètement dans notre pays, semblent ne pas poser problème, par contre, la mise en œuvre du 3ème est très loin d'être ne serait-ce qu'envisagée, alors même que toutes les lois françaises récentes y font explicitement référence! L'influence des pays du Nord de l'Europe est évidente. Ce sont les premiers à avoir donné un sens concret à « l'intérêt supérieur de l'enfant » et à avoir organisé pragmatiquement et professionnellement l'expression des enfants dans ce qui concerne leur vie personnelle. C'est dans ces pays également qu'ont été créés les premiers *ombudsmans*<sup>9</sup>, y compris pour les enfants.

Nombreux sont ceux qui prétendent, à juste titre, défendre et promouvoir les intérêts de tel ou tel enfant (parents, proches familiaux, professionnels, services sociaux, établissements scolaires et spécialisés, magistrats, administrations, associations, etc.) Mais bien peu encore se sont donné les moyens *d'entendre* les enfants et... de les *écouter*.

Il ne s'agit pas là de défendre une position maximaliste qui ferait croire que l'enfant peut décider *seul* de tout ce qui le concerne. Par contre, s'assurer de ce qu'il comprend des tractations conduites entre ses parents, les professionnels -et la justice parfois-, « dans son intérêt supérieur » semble bien constituer un minimum<sup>10</sup>. Que vit, que pense un enfant qu'on éloigne de la fréquentation de ses pairs, de son village ou de son quartier ? Que comprend-il lorsque « pour son bien », on lui impose un *placement* dans une structure hors du droit commun, lorsqu'on l'assimile de fait à une quasi-communauté (« *les* autistes », « *les* trisomiques », « *les* sourds », « *les* troublés du comportement », etc.), lui refusant une autre identité possible : celle d'être **un enfant** ? Tout cela avec les meilleurs intentions du monde et en prétendant ainsi mieux tenter de « les » intégrer ensuite à condition toutefois qu'ils le méritent et aient acquis, hors du milieu scolaire, les compétences comportementales d'un élève... comme lorsqu'autrefois nous apprenions à nager en accomplissant les gestes canoniques, à côté du bassin de la piscine... hors de l'eau.

\_

<sup>9. «</sup> Un ombudsman est une personne indépendante et objective qui enquête sur les plaintes des gens contre les organismes gouvernementaux et autres organisations, tant du secteur public que privé. Après un examen approfondi et impartial, il détermine si la plainte est fondée et formule des recommandations à l'intention de l'organisation afin de régler le problème. » (Wikipédia : http://fr.wikipedia.org/wiki/Ombudsman).

<sup>10.</sup> Il y a une vingtaine d'années, au cours d'examen professionnel (dit alors « CAEI »), le jury de 4 personnes est au fond de la classe d'un « Institut de rééducation ». Plusieurs fois au cours de la matinée, un élève vient montrer son travail « C'est bien ? » demande-t-il à chaque fois. Avant de quitter la classe, il s'adresse une dernière fois au jury : « alors, si c'est bien, quand est-ce que je vais pouvoir m'en aller de ce Centre ? ».

# Être écouté

Or, si les enfants ne connaissent que rarement leurs droits, les adultes, eux, les connaissent, ou devraient les connaître, pour être à leur service. Deux exemples pris dans deux lois récentes.

Dans celle du 11 février 2005, qui concerne directement notre réflexion d'aujourd'hui, il est prévu que l'équipe pluridisciplinaire chargée d'évaluer « les besoins de compensation de la personne handicapée » doit entendre « dès lors qu'il est capable de discernement, l'enfant handicapé lui-même... » 11. Qui se soucie d'apprécier si tel ou tel enfant est capable de discernement ? En discute-t-on au sein des équipes pluridisciplinaires ? La question mérite d'être posée, même si la réponse n'est pas simple : au moins, tentera-t-on de cesser de chercher à éviter le conflit avec tel ou tel partenaire (parent, professionnel, structure...) pour s'intéresser réellement à ce que pense, vit et subit parfois un enfant... « dans son intérêt ». Tous, nous souhaitons agir pour le bien de l'enfant. Heureusement. Alors, comment se fait-il que la prise en compte de la parole de l'enfant soit si difficile à mettre en œuvre dans notre pays, au contraire de la plupart des autres ?

La pression médiatique est telle que tout se passe comme si nous étions sommés soit de toujours prendre pour argent comptant tout ce que disent les enfants (Outreau 1) soit, au contraire, de ne jamais écouter ce que disent ces mêmes enfants (Outreau 2). Quand nous déciderons-nous à prendre la parole de l'enfant pour ce qu'elle est et à en tenir compte, non pour vivre ce qui deviendrait une préconisation obligatoire, mais bien pour intégrer cette parole à l'ensemble des éléments qui concourront à une prise de décision ? Quand nous déciderons-nous à expliciter de manière adaptée nos décisions d'adultes à chaque enfant en tenant compte « de son âge et de son discernement » ?

# Se soigner

Deuxième exemple. Dans la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé<sup>12</sup> il est clairement indiqué qu'un mineur peut accéder aux moyens contraceptifs et se soigner sans l'accord de ses parents. De même qu'il a droit d'accéder à son dossier médical et d'interdire à ses parents ce même accès. Si dans ces deux situations l'adulte sollicité (infirmière du collège, médecin...) doit accompagner le mineur afin qu'il comprenne l'intérêt pour lui-même qu'il y aurait à parler avec ses parents, le maintien de sa position est indépassable. Sauf recours à un juge si, d'évidence, le mineur ne fait pas preuve du discernement nécessaire. On comprend qu'il ne s'agit pas de promouvoir un pseudo « tout pouvoir » des enfants, mais bien d'inciter les acteurs adultes que nous sommes (parents, professionnels, militants) à tout faire pour qu'enfin tout cela se parle, se travaille, dans le respect de la jeune personne et de son « intérêt supérieur ».

<sup>11.</sup> Dans l'article 64 de la loi nº 2005-102 du 11 février 2005 « pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées ».

<sup>12.</sup> Dite « loi Kouchner », http://www.admi.net/jo/20020305/MESX0100092L.html. On peut également consulter l'avis de la CNIL à ce sujet : www.cnil.fr/index.php?id=1330. Extraits : « Une personne mineure peut s'opposer à ce qu'un médecin communique au titulaire de l'autorité parentale des informations qui la concernent. Le médecin fait mention écrite de cette opposition. Si le titulaire de l'autorité parentale saisit le médecin d'une demande d'accès, le praticien doit s'efforcer d'obtenir le consentement du mineur. Si ce dernier maintient son opposition, la demande du titulaire de l'autorité parentale ne peut être satisfaite ».

# **Appartenir**

La nouvelle loi handicap est ni différencialiste, ni communautariste. Ce n'est pas une « petite loi, destinée à accorder de petits droits à d'éternelles petites personnes ». C'est, tout au contraire et malgré ses insuffisances, une loi qui vise à faciliter l'accès de tous aux droits et aux lieux communs. Elle s'inscrit dans une tradition républicaine et son ambition est forte. Il s'agit d'affirmer l'égalité des droits et d'organiser l'accès à ces droits en combinant deux principes : celui du *droit commun*<sup>13</sup> et celui de la *compensation* dont font partie tous les dispositifs, structures, moyens matériels et humains qui donnent corps au « projet de vie » pour lequel les professionnels doivent se mobiliser à la demande de la personne ou de ses responsables légaux. Même en pointant les manques de la nouvelle loi, on ne peut que constater le consensus social et politique fort autour des notions d'appartenance des personnes en situation de handicap à la société et, par conséquent, des nécessités de faciliter plus encore ce vivre ensemble que tous, nous réclamons. Quand on appartient à une famille, à un quartier ou un village, on appartient à la société. On n'a pas à s'y intégrer, sauf à considérer que tout enfant, sans aucune exception, doit apprendre à s'intégrer à ce qu'il ne connaît pas encore, par exemple lorsqu'il fait ses premiers pas au sein de l'école commune. Il s'agit donc bien maintenant de prendre en compte un mouvement irréversible vers l'égalité c'est-à-dire vers l'accès aux droits et aux lieux communs, les aménagements et les accompagnements nécessaires étant au rendez-vous. Cet aspect est fondamental, car il n'est pas tolérable d'attribuer aux personnes elles-mêmes, à l'enfant, à l'adolescent, au jeune adulte, l'impossibilité supposée de scolarisation ou de formation en milieu ordinaire ou adaptée, tant que ne sont pas mis en place les accompagnements individuels ou les dispositifs collectifs, matériels et humains dont les résultats sont maintenant bien connus, étudiés, identifiés et dont la généralisation est à l'ordre du jour.

Avec la nouvelle loi, l'inversion des principes est totale. Autrefois, l'emploi du terme d'intégration traduisait bien cette volonté de considérer les jeunes dits handicapés comme constituant une catégorie à part, les « meilleurs » d'entre eux, ceux qui le « méritaient », pouvant accéder aux lieux scolaires et de formation ordinaires. Certains départements avaient même mis en place, illégalement, des « contrats d'intégration », imposant à l'enfant une norme, des attentes en termes de résultats qui, s'ils n'étaient pas respectés, déclenchaient le retour vers la structure spécialisée! Ainsi de manière quasi générale et préalable, les enfants dits « handicapés » devaient-ils en quelque sorte faire la preuve de leurs compétences, sans les expérimenter dans les lieux d'apprentissage de droit commun, mais à l'écart, dans des lieux censés leur apporter les apprentissages particuliers que réclamait leur « état ».

C'est terminé. Désormais, tous les jeunes doivent d'abord être inscrits et fréquenter un lieu scolaire avec toutes les adaptations et aménagements nécessaires, poursuivre l'acquisition de leur autonomie en la construisant avec les autres. C'est le rappel à la loi fondamentale, celle de la scolarité obligatoire (1882!) qui ne souffre aucune exception a priori. Par principe, l'enfant, l'adolescent, le jeune adulte est accueilli, scolarisé et formé dans des lieux de droit commun et c'est exceptionnellement, compte tenu de ses besoins personnels, qu'il peut se voir proposer un lieu spécialisé, pour une durée nécessairement déterminée. À la démarche d'intégration (« on te met à l'écart et si tu t'en rends capable, tu rejoindras tes pairs ») se substitue l'inscription scolaire, la scolarisation et l'exceptionnalité

-

<sup>13.</sup> Ce qui signifie que toute personne en situation de handicap peut, d'abord, demander l'application des lois de portée générale. Comme tout citoyen, elle ne peut en être exclue. Cette personne peut ne recourir à la loi de 2005 que pour voir sa situation s'améliorer. La loi n'a pas à être invoquée par une administration, un service, un établissement ou une collectivité pour restreindre ses droits au nom de « mais vous avez une loi bien à vous, rien que pour vous » (sic).

du détour par un lieu spécialisé : « c'est parce que, pour un temps, tu ne peux fréquenter l'école ordinaire que l'on te propose, à toi et à tes parents, un moment dans un lieu spécialisé ». L'enfant conservant obligatoirement un rattachement réel et non formel à son école, son collège ou son lycée de référence, afin qu'il puisse effectivement y retourner à tout moment. C'est **l'école qui devient intégrative**<sup>14</sup> à l'égard de tous les élèves qu'elle accueille.

# **Nouvelles perspectives**

Trois logiques balisent la nouvelle loi et remplacent des logiques désormais proscrites. À la logique d'application des textes se substitue celle d'élaboration des projets, à la logique de filières succède celle des parcours personnels et la logique de placement est définitivement remise en cause par celle d'accompagnement. La personne et son projet sont premiers. Les structures et dispositifs sont à leur service. Les catégorisations antérieures n'ont plus de validité et ne peuvent plus justifier des regroupements hasardeux au nom d'une efficacité supposée, justifiée par le rassemblement de compétences professionnelles ou par la croyance à l'homogénéité des jeunes porteurs du même handicap, de la même déficience ou de la même maladie 15.

Il faut insister sur la nécessité de respecter des procédures claires et compréhensibles par tous. Elles n'ont de valeur que parce qu'elles garantissent le droit des personnes elles-mêmes et l'esprit de la loi. L'utilisation abusive de dispositions réglementaires curieusement interprétées remet purement et simplement en cause cet « esprit » fort simple au demeurant : « je vis et j'apprends dans ma famille, dans mon quartier ou dans mon village et dans les lieux scolaires avec mes pairs, sauf exception demandée/acceptée par moi/mes parents, pour une période déterminée, prévoyant explicitement le moment de mon retour parmi les autres ». Il ne s'agit absolument pas/plus d'entrer dans un cadre prédéfini en fonction de besoins collectifs qu'on croit identiques d'une personne à l'autre. Même lorsque les jeunes sont rassemblés pour un temps dans l'établissement scolaire au sein de classes ou d'unités d'intégration, le droit au Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) demeure un préalable.

Il est tout autant inadmissible que les jeunes et/ou leurs parents soient conduits, seuls, à poursuivre le parcours du combattant pour faire reconnaître leurs droits. Inadmissible qu'ils soient suspectés « d'acharnement pédagogique », inadmissible de mettre sur le compte d'une *souffrance* qu'ils exprimeraient ainsi et qu'il conviendrait de soigner, inadmissible que toutes ces arguties camouflent purement et simplement notre incapacité collective à prendre en compte un enfant comme il est, avec ses besoins particuliers, notre incapacité à engager, à maintenir ou à rétablir un contact professionnel avec des personnes qui vivent, au quotidien, avec leur enfant.

\_

<sup>14.</sup> École intégrative, termes préférés à ceux d'école inclusive, traduction de termes anglo-américains du nord (Québec compris). Sur le sujet, voir les travaux de Serge Thomazet, maître de conférence à l'IUFM de Clermont-Ferrand : www.auvergne.iufm.fr/ER/sthomazet/sthomazet.htm et « Une étude comparée des termes et des concepts de l'éducation spéciale pour rapprocher nos pratiques » : www.auvergne.iufm.fr/ais/transter/ Default.htm.

<sup>15.</sup> À cet égard, les dispositions de la loi contredisent à la fois les agréments attribués aux services et établissements médico-sociaux (en référence aux « annexes 24 » 1, 2, 3, 4 et 5), l'organisation des dispositifs spécialisés de l'Éducation nationale (Classes d'intégration scolaires – CLIS – 1, 2, 3 et 4; Unités pédagogiques d'intégration – UPI – également classifiées) de même que les classifications professionnelles des enseignants spécialisés. Toutes ces nomenclatures induisant orientations, placements et modes d'interventions pédagogiques sont fortement discutables et désormais obsolètes : elles prennent appui sur des catégories préétablies et ne tiennent pas compte des besoins de la personne considérée dans sa singularité et non dans « son » handicap, qui est en fait, pour partie en tout cas, celui de son environnement.

### DE L'INTÉGRATION À LA SCOLARISATION

De la même manière, il convient de rappeler fermement ce qu'est le droit en ce qui concerne « l'obligation scolaire » <sup>16</sup> (loi dite *Jules Ferry* de 1882, loi et textes réglementaires de 1998-99). De nombreuses confusions sont faites sur les responsabilités de chacun.

L'éducation<sup>17</sup> est un droit appartenant, en propre, à chaque enfant présent sur le territoire de la République. Quelle que soit sa situation au regard d'éventuelles difficultés d'origine sociales, comportementales, médicales ou conséquences d'un handicap. Et quelle que soit la situation de ses parents (y compris lorsque ceux-ci sont en situation dite irrégulière).

C'est aux institutions publiques (municipalités, établissements scolaires et administration de l'Éducation nationale) de respecter leurs obligations conformément aux textes précédemment cités, particulièrement en ce qui concerne l'inscription des élèves et leur affectation. Par contre, c'est aux parents et aux parents seuls, de choisir au nom de leur enfant, la manière dont elle souhaite voir respecter son droit à l'éducation : établissement public ou privé, enseignement à distance ou enseignement dispensé par les parents (sous certaines conditions de contrôle administratif et pédagogique, renforcées en 1998-99). Seul le juge peut imposer à des parents un mode de scolarisation qu'ils refusaient jusqu'alors en estimant que n'est pas respecté correctement le droit à l'éducation de leur enfant.

Ainsi, devant certains manques, absences ou insuffisances de réponses, il arrive que certaines Commissions Départementales des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées incitent les parents à recourir au Chèque Emploi Service Universel (CESU) pour des accompagnements dans des lieux et pendant des temps scolaires. L'incitation est simple, sinon simpliste! « Vous embaucherez -et débaucherez- qui vous voulez, vous paierez moins d'impôts et puis on essaiera d'augmenter le montant du complément à l'Allocation pour l'Éducation de l'Enfant Handicapé (AEH) que vous percevez ». Il y a là une défausse inadmissible des pouvoirs publics qui confondent l'usage totalement privé du CESU avec l'obligation qui leur est faite de participer effectivement à la *compensation* d'un handicap en mettant en place les accompagnements nécessaires pour réussir la scolarisation et la formation dans un établissement de droit commun. Ce détournement, s'il était généralisé, contredirait l'esprit et la lettre de la loi et instaurerait une école publique payante... pour les jeunes en situation de handicap.

Les conséquences d'une maladie ou d'un handicap peuvent sembler rendre cette scolarisation difficile. Mais c'est aux pouvoirs publics (Éducation nationale, collectivité territoriale, tutelle médico-sociale, chacun en ce qui le concerne) de mettre en œuvre les dispositions nécessaires.

1

<sup>16.</sup> Loi du 28-3-1882 ; loi du 30-10-1886 ; ordonnance nº 59-45 du 6-1-1959 ; loi nº 59-1557 du 31-12-1959 ; loi nº 89-486 du 10-7-1989 ; loi nº 98-1165 du 18-12-1998 ; décret nº 99-224 du 23-3-1999.

<sup>17.</sup> Code de l'Éducation : article L. 111-1. Extraits :

<sup>«</sup> L'éducation est la première priorité nationale. Le service public de l'éducation est conçu et organisé en fonction des élèves et des étudiants. Il contribue à l'égalité des chances. Outre la transmission des connaissances, la Nation fixe comme mission première à l'école de faire partager aux élèves les valeurs de la République. L'école garantit à tous les élèves l'apprentissage et la maîtrise de la langue française. Dans l'exercice de leurs fonctions, les personnels mettent en œuvre ces valeurs. Le droit à l'éducation est garanti à chacun afin de lui permettre de développer sa personnalité, d'élever son niveau de formation initiale et continue, de s'insérer dans la vie sociale et professionnelle, d'exercer sa citoyenneté. »

Article L. 111-2. Extraits:

<sup>«</sup> Tout enfant a droit à une formation scolaire qui, complétant l'action de sa famille, concourt à son éducation. La formation scolaire favorise l'épanouissement de l'enfant, lui permet d'acquérir une culture, le prépare à la vie professionnelle et à l'exercice de ses responsabilités d'homme et de citoyen. Elle constitue la base de l'éducation permanente. Les familles sont associées à l'accomplissement de ces missions. Pour favoriser l'égalité des chances, des dispositions appropriées rendent possible l'accès de chacun, en fonction de ses aptitudes et de ses besoins particuliers, aux différents types ou niveaux de la formation scolaire. L'État garantit le respect de la personnalité de l'enfant et de l'action éducative des familles. »

Ce n'est pas à la famille de démontrer que son enfant... est un enfant! Comme tous les autres, cet enfant a strictement les mêmes droits. Les adaptations éventuellement nécessaires sont obligatoirement à proposer à la famille dans le cadre d'un projet personnalisé. Les parents n'ont pas à courir les établissements scolaires pour trouver, enfin, celui qui « voudra bien » accueillir son enfant. Sauf à tomber sous le coup d'un recours à la Haute Autorité de Lutte contre les Discriminations et pour l'Égalité (HALDE) qui a un véritable pouvoir de contrainte et de saisine des tribunaux. Le fait qu'un établissement scolaire public<sup>18</sup> exprime une incompétence, un manque de moyens, une absence de formation, une surcharge de classe ne concernent ni l'enfant, ni ses parents. L'établissement scolaire n'a pas à se tourner vers les parents pour leur demander de rechercher une autre école, un accompagnement scolaire ou du matériel : c'est de la responsabilité exclusive des autorités scolaires, territoriales et médicosociales.

## Et les élèves en difficulté ?

Il est indispensable d'évoquer combien les interprétations étroitement réglementaires risquent bien d'induire de nouvelles discriminations à l'école. Le partage imposé entre les élèves en situation de handicap, qui peuvent donc désormais, théoriquement au moins, bénéficier de certains accompagnements et les élèves qui ne seraient « qu'en » difficulté scolaire constitue, de fait, une discrimination qui va vite devenir intolérable. Le législateur n'ayant pas voulu retenir la notion de « situations » et celle qui en est la conséquence : « les besoins éducatifs particuliers »<sup>19</sup>, nombre de jeunes se retrouvent sans prise en compte scolaire adaptée au nom d'une pureté idéologique bien peu comptable des droits de tous les enfants, y compris de ceux qui ne sont pas considérés, et n'ont pas à l'être à juste titre, « en situation de handicap ». En effet certains jeunes n'entrent pas dans le champ du handicap et, pourtant, requièrent des réponses souvent proches de celles qui sont désormais proposées « officiellement » aux jeunes en situation de handicap! Les professionnels, les parents ne comprendraient pas/plus qu'aujourd'hui, pour pouvoir bénéficier d'aides et d'accompagnements adaptés, la seule voie reconnue serait celle, encore une fois, d'un étiquetage (on est ou on n'est pas « handicapé ») qu'on prétend pourtant dépassé, légitimement dénoncé, du fait des conséquences négatives, fixistes, qu'il induit, contraires à ce que devrait être un travail sur les situations et les besoins éducatifs particuliers.

Ainsi donc, la nouvelle loi, fort heureusement, favorisera à terme la prise en compte adaptée de jeunes qualifiés de « handicapés ». Mais elle leur réservera l'exclusivité des réponses adéquates. Cela ne dispense pas pour autant le système éducatif de la nécessaire réflexion sur le bien plus grand nombre d'enfants, d'adolescents de jeunes adultes qui ne trouvent pas, au sein de notre école, les réponses adaptées... à leurs situations.

Faudra-t-il encore attendre (trente ans ?) les nouvelles dispositions qui feront droit à tous les jeunes en situation de difficultés, quelles qu'en soient les raisons (handicap, maladie, itinérance, difficultés sociales, comportementales ou familiales, etc.) Des dispositions qui feront droit, comme dans la plupart des pays européens du nord, du sud et... de l'est, à leurs « besoins éducatifs particuliers ». Sans mélanger tout, mais en acceptant de considérer, aussi, que d'autres jeunes ont droit à l'attention de la société et de son école. Et que les « bonnes » réponses <sup>20</sup> ou plutôt les réponses adaptées, ne peuvent pas se limiter à l'exclusion prématurée du système éducatif qui se doit d'accueillir et de tenir compte des « BEP » de tous les jeunes

<sup>18.</sup> L'enseignement privé est parfois dit « libre ». Libre, légalement, de choisir ses élèves.

<sup>19. «</sup> BEP », dans la novlangue ednat.

<sup>20. «</sup> good pratices » en anglo-américain du nord... ces bonnes pratiques qui envahissent depuis quelques années le discours politico-technico-socialo-médico-pédagogique.

de 2-3 ans à 18 ans et plus, comme dans la plupart des pays dits civilisés ou économiquement avancés du monde.

# Des droits « en continu », comme pour tous les jeunes

Enfin, deux « moments » cruciaux sont abordés quelquefois avec une méconnaissance qui frôle, sinon le mépris, en tout cas l'irrespect du droit des enfants « des autres » : avant 6 ans/après 16 ans.

S'il n'est pas obligatoire de faire assurer une formation scolaire à son enfant avant 6 ans, il résulte du seul choix des parents<sup>21</sup> qu'elle soit dispensée à égalité de traitement (âge d'accès, durée quotidienne et hebdomadaire du temps de scolarisation) avec tous les enfants d'un secteur considéré, **sans aucune exception**. C'est en fonction d'un projet établi en accord avec la famille qu'il est possible de déroger à cette règle de droit élémentaire. Les mêmes dispositions s'appliquent pour tous les enfants, toutes les familles d'un secteur géographique donné, quelles que soient les difficultés supposées d'un enfant ou d'un autre, d'une famille ou d'une autre.

La situation des jeunes ayant plus de 16 ans est strictement la même. Il appartient aux services compétents de l'Éducation nationale, en partenariat, avec les collectivités territoriales et d'autres administrations investies de responsabilités dans le champ de la formation, de proposer au jeune et à sa famille une suite à la période de scolarité dite obligatoire (6-16 ans). La sortie du système éducatif à 16 ans, sans que soit proposées des suites cohérentes, dans ou hors de l'Éducation nationale, doivent demeurer exceptionnelles pour tous les jeunes. Il serait incongru, au moment où la nouvelle loi se met en œuvre, de remettre purement et simplement les jeunes à leurs parents au prétexte que rien n'est mis en place pour assurer les suites de formation, ou hypocrisie doublée de mensonge flagrant, en expliquant « qu'au-delà de 16 ans, l'Éducation nationale n'a plus à s'intéresser aux jeunes »! Le principe est désormais bien connu de tous, tant en milieu scolaire que médico-social: tant qu'aucune réponse satisfaisante, comprise et acceptée par le jeune et/ou sa famille, n'est mise en place, l'élève reste là où il est, sauf à suivre une procédure parfaitement décrite qui ne peut, en aucun cas, conduire à une « remise pure et simple » à la famille.

# Accompagner les jeunes et les équipes scolaires

Les jeunes en situation de handicap ont, clairement, deux séries de droits. Les uns (1882-1998) concernent l'accès aux lieux communs, parmi les pairs : l'école maternelle, élémentaire, le collège, le lycée, l'université ou le lieu de formation professionnelle. Les autres (1975 et maintenant 2005) concernent le droit « en plus » d'être accompagné, compte tenu de ses besoins particuliers.

En conséquence, il appartient aux autorités de l'Éducation nationale de ne plus jamais laisser seules les équipes scolaires, leur donnant le sentiment qu'elles peuvent accepter ou refuser un enfant, un adolescent, un jeune adulte. Redoutable responsabilité qui place les familles dans une situation de violence extrême. Non seulement elles ont entouré d'affection un enfant en situation de handicap, mais, en plus, la société leur fait très tôt comprendre qu'il faudra se battre pour que cet **enfant** soir reconnu comme tel par la société. Si une équipe scolaire ressent des difficultés à accueillir et scolariser un jeune, elle doit pouvoir l'exprimer. De telle

-

<sup>21.</sup> Lois de droit commun (Obligation scolaire, 1882-1998; sur l'avenir de l'école [2005] et « handicap » [11 février 2005]). Extrait de l'article 19 de cette loi : « Cette formation est entreprise avant l'âge de la scolarité obligatoire, si la famille en fait la demande ».

manière que les « *je ne sais pas* » ou « *je ne peux pas* » soient entendus et qu'il y soit répondu (information, formation, moyens matériels et humains...) afin qu'ils ne se transforment plus jamais dans ce pays en « *je ne veux pas* ». On voit bien là tout ce qui doit et peut être fait pour faciliter les rencontres et les collaborations professionnelles entre personnels scolaires spécialisés pour vaincre les réticences, les inquiétudes ou les difficultés exprimées.

Tous les niveaux de responsabilité de la puissance publique sont interpellés. Dans l'Éducation nationale, c'est à chacun de ces niveaux qu'il convient d'apprécier la situation de chaque jeune concerné, dans la singularité de sa personne et de la plénitude de ses droits individuels et collectifs, afin de mettre en place les conditions de la réussite scolaire et de la formation pour chaque enfant, adolescent ou jeune adulte. C'est à ces niveaux de responsabilité de l'institution scolaire d'entendre et de répondre aux demandes formulées par les équipes scolaires qui ont effectivement l'obligation d'accueillir tous les jeunes en situation de handicap dans les classes<sup>22</sup>. Cette perspective doit être explorée à l'initiative des pouvoirs publics avant de formaliser les partenariats indispensables, afin que nous suivions ce précepte de Thomas Bacon, à l'aube de l'humanisme naissant : « l'invalide qui suit le bon chemin a plus de chances d'arriver au but que le bien portant qui suit le mauvais »<sup>23</sup>.

## Pour conclure...

« Ce n'est pas parce que les choses sont difficiles que nous n'osons pas, c'est parce que nous n'osons pas qu'elles sont difficiles » (Sénèque) ou, en sollicitant la sagesse arabe, « Qui veut faire quelque chose trouve un moyen ; qui ne veut rien faire trouve une excuse ».

Alexandre Jollien est un jeune philosophe. Suisse. Il est porteur d'une infirmité motrice cérébrale qui, pour certains actes de la vie courante, limite son autonomie. Docteur en philosophie, il a fait de très brillantes études. Il participe à la formation d'éducateurs et il écrit<sup>24</sup>. Alexandre refuse désormais d'intervenir dans les colloques, ce qu'il faisait jusqu'alors, pour raconter sa vie de jeune en situation de handicap moteur qui aurait pu être astreint dans son pays à fréquenter l'équivalent d'un établissement d'aide par le travail et donc de rouler des cigares pour Davidoff, ou de contrôler la qualité du papier entourant les plaques de chocolat. Sa volonté, celle de ses parents, lui permettent de dire aujourd'hui « je ne suis plus "un" handicapé, puisque je suis... philosophe ! ». Dans l'une de ses dernières interventions, il raconte un épisode de sa vie<sup>25</sup>. « En fauteuil, au bas de l'escalier par lequel je devrais rejoindre mes amis au 4ème étage d'un immeuble dont l'ascenseur est en panne, des personnes me parlent (ça n'est pas toujours le cas). Ils sont remplis de bonnes intentions et ont, à mon égard, une attitude empathique. Ils me disent : "mais comment allez vous faire?" Alors, je leur ai répondu le plus aimablement possible : "eh non, c'est à vous de me dire comment vous allez faire."... ».

<sup>22.</sup> Extraits de la circulaire relative à la préparation de la rentrée scolaire, 9 janvier 2007 : « ... Tout doit être mis en œuvre pour rendre effective la scolarisation de ces élèves, pour assurer la réussite et la continuité de leurs parcours de formation... La formation et l'accompagnement des enseignants non spécialisés, qui sont tous appelés à accueillir et enseigner dans leurs classes un ou plusieurs élèves handicapés, sont aujourd'hui prioritaires... Enfin, il est nécessaire d'organiser et de conduire, dans chaque département, un plan de mesures destinées à accompagner les enseignants non spécialisés dans leurs classes... » (http://www.education.gouv.fr/bo/2007/3/MENE0700047C.htm).

<sup>23.</sup> Novum organum, 1620.

<sup>24.</sup> Éloge de la faiblesse (Cerf, 1999) ; Le métier d'homme (Seuil, 2002) ; La construction de soi : un usage de la philosophie (Seuil, 2006).

<sup>25.</sup> Auxerre, semaine « Ville, culture et handicap », mai 2003.

## DE L'INTÉGRATION À LA SCOLARISATION

Voilà. Ce n'est pas, ce n'est plus, aux enfants, aux adolescents, aux jeunes adultes, à leurs parents de prouver, de rechercher, de supplier.

C'est à **nous**, **tous ensemble**, de les respecter en répondant à leurs attentes légitimes afin que tous, ils deviennent les élèves de nos écoles, de nos collèges, de nos lycées, de nos universités et de nos lieux de formation professionnelle. C'est à ce prix que se poursuivra la construction de l'école laïque « ouverte à tous », l'école intégrative respectueuse de chacun, l'École de la République.

Deux mois après le Colloque et en guise de point final provisoire<sup>26</sup>

« La loi sur le handicap nous donne maintenant un cadre juridique clair pour notre action, avec l'inscription d'un droit opposable à la scolarisation pour toutes les personnes handicapées. Le but est donc clair : tout faire pour organiser un parcours de formation, depuis l'école primaire jusqu'à l'université, pour conduire chaque élève handicapé vers la qualification et l'insertion professionnelle. »

\_

<sup>26.</sup> Extrait du discours du ministre de l'Éducation nationale (6 mars 2007), à l'occasion de l'inauguration d'un dispositif d'accueil d'élèves en situation de handicap au Centre des Examens inter académique d'Arcueil. Sur Internet : www.education.gouv.fr/cid4708/dispositifs-d-accueil-aux-examens-pour-les-candidats-en-situation -de-handicap.html. Rappelons que l'école primaire (« première ») rassemble l'école maternelle et l'école élémentaire.

# Les débats

De l'intégration à la scolarisation : quels cheminements, quelles évolutions, quelles réalités ?

# Maurice Daubannay

IA-IPR honoraire, correspondant territorial de la Défenseure des Enfants

# « Ensemble, c'est tout! »

a nouvelle loi handicap est ni différencialiste, ni communautariste. Ce n'est pas une « petite loi, destinée à accorder de petits droits à d'éternelles petites personnes ». C'est, tout au contraire et malgré ses insuffisances, une loi qui vise à faciliter l'accès de tous aux droits et aux lieux communs. Il s'agit d'affirmer l'égalité des droits et d'organiser l'accès à ces droits en combinant deux principes : celui du droit commun et celui de la compensation dont font partie tous les dispositifs, structures, moyens matériels et humains qui donnent corps au projet de vie pour lequel les professionnels doivent se mobiliser à la demande de la personne ou de ses responsables légaux. Même en pointant les manques de cette loi, on note le consensus fort autour des notions d'appartenance des personnes en situation de handicap à la société et, par conséquent, des nécessités de faciliter plus encore ce «vivre ensemble». Quand on appartient à une famille, à un quartier ou un village, on appartient à la société. On n'a pas à s'y intégrer, sauf à considérer que tout enfant, sans aucune exception, doit apprendre à s'intégrer à ce qu'il ne connaît pas encore. Il s'agit donc bien maintenant de prendre en compte un mouvement irréversible vers l'égalité, c'est-à-dire vers l'accès aux droits et aux lieux communs, les aménagements et les accompagnements nécessaires étant au rendez-vous. Cet aspect est fondamental, car il n'est

Quand on appartient à une famille. à un quartier ou un village. on appartient à la société. On n'a pas à s'y intégrer, sauf à considérer que tout enfant. sans aucune exception, doit apprendre à s'intégrer à ce qu'il ne connaît pas encore.

"

pas tolérable d'attribuer à l'enfant, à l'adolescent, au jeune adulte, l'impossibilité supposée de scolarisation ou de formation en milieu ordinaire ou adapté, tant que ne sont pas mis en place les accompagnements individuels ou les dispositifs collectifs, matériels et humains dont les résultats sont maintenant bien connus, étudiés, identifiés et dont la généralisation est à l'ordre du jour.

Avec cette loi, l'inversion des principes est totale. Autrefois, l'emploi du terme d'intégration traduisait bien cette volonté de considérer les jeunes dits handicapés comme constituant une catégorie à part, les meilleurs d'entre eux, ceux qui le méritaient, pouvant accéder aux lieux scolaires et de formations ordinaires. Certains départements avaient même mis en place, illégalement, des contrats d'intégration, imposant à l'enfant une norme, des attentes en termes de résultats qui, s'ils n'étaient pas respectés, déclenchaient le retour vers la structure spécialisée! Ainsi de manière quasi générale et préalable, les enfants dits handicapés devaient-ils en quelque sorte faire la preuve de leurs compétences, sans les expérimenter dans les lieux d'apprentissage de droit commun, mais à l'écart, dans des lieux censés leur apporter les apprentissages particuliers que réclamait leur état.

C'est terminé. Désormais, tous les jeunes doivent d'abord être inscrits

et fréquenter un lieu scolaire avec toutes les adaptations et aménagements nécessaires, poursuivre l'acquisition de leur autonomie en la construisant avec les autres. C'est le rappel à la loi fondamentale, celle de la scolarité obligatoire (1882!) qui ne souffre aucune exception à priori. Par principe, l'enfant, l'adolescent, le jeune adulte est accueilli, scolarisé et formé dans des lieux de droit commun et c'est exceptionnellement, compte tenu de ses besoins personnels, qu'il peut se voir proposer un lieu spécialisé, pour une durée nécessairement déterminée. À la démarche d'intégration se substitue l'inscription scolaire, la scolarisation et l'exceptionnalité du détour par un lieu spécialisé. L'enfant conservant obligatoirement un rattachement réel et non formel à son école, son collège ou son lycée de référence, afin qu'il puisse effectivement y retourner à tout moment. C'est l'école qui devient intégrative à l'égard de tous les élèves qu'elle accueille

Trois logiques balisent la nouvelle loi et remplacent des logiques désormais proscrites. À la logique d'application des textes se substitue celle d'élaboration des projets, à la logique de filières succède celle des parcours personnels et la logique de placement est définitivement remise en cause par celle d'ac-

en cause par celle d'accompagnement.

La personne et son projet sont PES

l a colidarité en artinu

premiers. Les structures et dispositifs sont à leur service.

Il faut insister sur la nécessité de respecter des procédures claires et compréhensibles par tous. Elles n'ont de valeur que parce qu'elles garantissent le droit des personnes elles-mêmes et l'esprit de la loi. L'utilisation abusive de dispositions réglementaires curieusement interprétées remet purement et simplement en cause cet esprit. Il ne s'agit absolument pas ou plus d'entrer dans un cadre prédéfini en fonction de besoins collectifs qu'on croit identiques d'une personne à l'autre. Même lorsque les jeunes sont rassemblés pour un temps dans l'établissement scolaire au sein de classes ou d'unités d'intégration, le droit au Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) demeure un préa-

Il est tout autant inadmissible que les jeunes et/ou leurs parents soient conduits, seuls, à poursuivre le parcours du combattant pour faire reconnaître leurs droits, qu'ils soient suspectés d'acharnement pédagogique. Inadmissible de mettre sur le compte d'une souffrance qu'ils exprimeraient ainsi et qu'il conviendrait de soigner. Inadmissible que toutes ces arguties camouflent pure-

66

L'établissement scolaire n'a pas à se tourner vers les parents pour leur demander de rechercher une autre école.

99

ment et simplement notre incapacité collective à prendre en compte un enfant comme il est, avec ses besoins particuliers, notre incapacité à engager, à maintenir ou à rétablir un contact professionnel avec des personnes qui vivent, au quotidien, avec leur enfant. De la même manière, il convient de rappeler fermement ce qu'est le droit en ce qui concerne l'obligation scolaire (loi dite Jules Ferry de 1882, loi et textes réglementaires de 1998-1999).

De nombreuses confusions sont faites sur les responsabilités de chacun. L'éducation est un droit appartenant, en propre, à chaque enfant présent sur le territoire de la République. Quelle que soit sa situation au regard d'éventuelles difficultés d'origine sociales, comportementales, médicales ou conséquences d'un handicap. Et quelle que soit la situation de ses parents.

C'est aux institutions publiques de respecter leurs obligations conformément aux textes précédemment cités, particulièrement en ce qui concerne l'inscription des élèves et leur affectation. Par contre, c'est aux parents de choisir au nom de leur enfant, la manière dont ils souhaitent voir respecter son droit à l'éducation. Seul le juge peut imposer

à des parents un mode de scolarisation qu'ils refusaient jusqu'alors en estimant que n'est pas respecté correctement le droit à l'éducation de leur enfant. Les conséquences d'une maladie ou d'un handicap peuvent sembler rendre cette scolarisation difficile. Mais c'est aux pouvoirs publics de mettre en œuvre les dispositions nécessaires. Ce n'est pas à la famille de démontrer que son enfant... est un enfant! Comme tous les autres, cet enfant a strictement les mêmes droits. Les adaptations éventuellement nécessaires sont obligatoirement à proposer à la famille dans le cadre d'un projet personnalisé. Les parents n'ont pas à courir les établissements scolaires pour trouver, enfin, celui qui voudra bien accueillir son enfant. Le fait qu'un établissement scolaire public. exprime une incompétence, un manque de moyens, une absence de formation, une surcharge de classe ne concernent ni l'enfant, ni ses parents. L'établissement scolaire n'a pas à se tourner vers les parents pour leur demander de rechercher une autre école, un accompagnement scolaire ou du matériel : c'est de la responsabilité exclusive des autorités scolaires, territoriales et médicosociales.

# Françoise Mougin,

Chargée de Mission FCPE

e droit à la scolarisation est

# Le droit de tous les enfants

le droit de tous les enfants, qu'ils soient en situation de handicap ou non. Les parents souhaitent que leurs enfants ne soient ni exclus ni marginalisés du fait de leur spécificité. La FCPE a toujours défendu le droit à la scolarisation de tous les enfants dans l'école de tous. Les associations de parents d'enfants handicapés ne sont pas seules à être concernées. Tous les parents doivent se sentir responsables

Notre rôle, à nous parents d'élèves, est de nous assurer que chaque jeune a droit à la meilleure évolution de

et travailler ensemble pour que l'école

publique soit enfin l'école de tous.

son projet de vie personnel.

La scolarisation dans l'école de tous représente la première étape de l'intégration sociale. Chaque enfant en situation de handicap ou non, est un cas particulier. L'intérêt de scolariser les enfants handicapés n'est plus à prouver. Dès lors qu'un projet personnalisé de scolarisation est bien

66

La scolarisation dans l'école de tous représente la première étape de l'intégration sociale.

77

défini et mis en œuvre, on en observe les bénéfices tant pour l'enfant concerné que pour ses pairs.

En fréquentant des jeunes handicapés, les enfants « valides » portent un regard différent sur le handicap,

ils apprennent la tolérance. Loin de freiner l'évolution de la classe, cette mixité favorise les apprentissages de tous les élèves. C'est à l'école, à travers l'acquisition commune des règles sociales, que tous nos enfants pourront grandir, vivre ensemble et devenir des citoyens conscients de leurs droits et de leurs devoir. La citoyenneté commence par le respect de la différence. La scolarisation des enfants en situation de handicap, dans l'école la plus proche de son domicile, est de par la loi du 11 février 2002, un droit. Mais en plus d'être un droit, pour la FCPE, c'est une philosophie, une démarche citoyenne, et, osons le mot, un choix de société. Ce n'est pas un acte charitable. Il faut passer d'une attitude caritative à une attitude de droits.

Les avancées, si elles sont réelles,

restent en deçà des attentes des familles directement concernées et surtout en deçà des besoins de leurs enfants.

Encore trop souvent, la loi n'est pas appliquée, des décisions de CDAPH restent sans effet: manque de CLIS, d'UPI, d'AVS, de transports...

Actuellement, en France, nous créons des UPI en collège sans nous projeter dans la sortie du collège. Combien de sections de lycées professionnels accessibles aux jeunes handicapés mentaux? Combien de jeunes handicapés sensoriels ou moteurs ont la même chance que les autres de suivre la formation de leur choix dans les établissements publics du secteur?

Et, plus délicat encore, combien d'enseignants encore réticents?

Même si nous constatons autour de nous une évolution des mentalités sur l'accueil légitime de tous dans l'école publique que nous défendons, beaucoup reste encore à réaliser.

L'École publique doit devenir « École solidaire ».

Arrêtons de tergiverser, de parler... agissons, nos enfants grandissent. ■

Avril 2007 - N° 29

# Présentation d'Handi-Sup

# par Emmanuel PATRIER<sup>1</sup>

L'association Handi-Sup a été créée en 1993 pour aider les étudiants en situation de handicap à surmonter « les épreuves » d'une vie étudiante dans un milieu « hostile » : locaux mal accessibles, personnels peu sensibilisés, pas de « démarche globale » d'accueil à l'université...

Depuis 1996, je suis chargé de développer une réelle politique d'accueil et d'accompagnement des étudiants en situation de handicap, en partenariat avec les universités dans un premier temps, puis en élargissant ce partenariat dans un second temps.

À la demande de notre association, les universités clermontoises se sont en effet doté d'un service, composé aujourd'hui de 6 personnels à temps plein, le SIUH, comme Service Inter Universitaire des étudiants Handicapés.

Ce service a pour mission, comme le prévoit la loi du 11 février 2005 et la toute nouvelle « charte Universités Handicap » (on sait par ailleurs quelle valeur légale peut avoir une charte...). Les établissements d'enseignement supérieur, et on l'espère l'université, se doivent de mettre en œuvre les moyens de l'accueil et du suivi pédagogique des étudiants en situation de handicap et ce, quel que soit le type de déficience.

Plus « au premier rang » de l'accompagnement « pédagogique » des étudiants à l'université, l'association Handi-Sup a concentré son action sur « l'amont », sur « l'aval », et sur « les à-côté »...

En effet, il est légitime et juste d'accueillir dans le cadre de leurs études les étudiants en situation de handicap à l'université comme dans la formation de leur choix.

Nous avons ouvert au 1<sup>er</sup> février 2007 un « SAVS », comme Service d'Accompagnement à la Vie Sociale ». Il en existe à notre connaissance 2 de ce type : à Nantes et à Clermont-Ferrand. Nous accompagnons les étudiants en situation de handicap, ayant une adresse (adresse parentale ou adresse étudiante) dans le Puy-de-Dôme. Ces services sont de la compétence du Conseil général et financés par lui.

Nous avons ainsi pu recruter, pour accompagner quelques 66 étudiants, lycéens ou Jeunes diplômés bénéficiaires un équivalent temps plein d'éducatrice spécialisée et un équivalent temps plein d'Aide Médico Psychologique, venus renforcer l'équipe composée du directeur et de la Secrétaire assistante d'Handi-Sup.

Je me tiens personnellement à la disposition des membres de l'APRAT pour toute précision sur nos actions ou projets... ou pour intervenir pour faciliter la réussite du projet d'études et/ou professionnel d'un(e) jeune en situation de handicap...

<sup>1.</sup> Emmanuel PATRIER, Directeur de l'association Handi-Sup Auvergne (Maison de la Vie Étudiante, Université Blaise-Pascal, BP 70 246, 63 175 Aubière – Tél. 04 73 40 79 96 / Fax. 04 73 40 52 00 – Mail. handisup@univ-bpclermont.fr).

# **AUTRES PUBLICATIONS**

# PROGRESS REPORT Découvertes cliniques, Recommandations aux patients A-T, Chamalières, mars 1994 (épuisé)

# KINÉSITHÉRAPIE ET A-T Synthèse des deux rencontres organisées par l'APRAT à Clermont-Ferrand en 1995 Chamalières, juin 1996

ATAXIE-TÉLANGIECTASIE ET RÉÉDUCATION Table Ronde organisée par l'APRAT à Nice, les 20 et 21 novembre 1999 Chamalières, mars 2000

LES PROBLÈMES DU QUOTIDIEN
Rencontre des familles A-T organisée par l'APRAT
à Nantes, les 28 et 29 avril 2001

Chamalières, juillet 2001

AU CŒUR DE L'EUROPE
Rencontre A-T organisée par l'APRAT
en collaboration avec les associations A-T européennes
DHAG (Allemagne) et GLI AMICI DI VALENTINA (Italie)
au Luxembourg, les 07, 08 et 09 mai 2004
Chamalières, novembre 2004

LES ANALECTES DE L'APRAT Bulletin semestriel n° 1 (mars 1998) à 20 (novembre 2007)

> DIFFUSION GRATUITE Sur simple demande auprès de l'APRAT

> > Adresse: L'Aventino - 1 avenue Massenet 63400 CHAMALIERES - FRANCE

Tel: 04.73.36.76.75 / Fax: 04.73.37.90.80 E-Mail: aprat-aventino@wanadoo.fr

Cette brochure est diffusée gratuitement par l'Association Pour la Recherche sur l'Ataxie-Télangiectasie Sur simple demande à l'adresse suivante :

APRAT

L'Aventino – 1 avenue Massenet 63400 Chamalières (France) Tél : 04 73 36 76 75 - fax : 04 73 37 90 80 E-Mail : aprat-aventino@wanadoo.fr