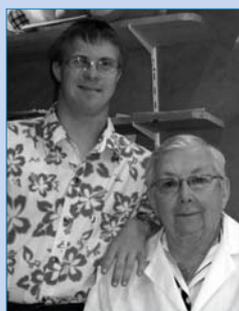




L Institut Jérôme Lejeune est le premier centre de soin et de recherche clinique en France pour les personnes atteintes d'une déficience intellectuelle d'origine génétique (trisomie 21, syndrome de l'X-fragile, maladie du cri du chat, anomalies chromosomiques rares, syndromes de Rett, Williams-Beuren, Willi Prader, Angelman...). L'équipe de l'Institut reçoit en consultation 4 000 patients, auxquels elle propose un suivi médical spécialisé tout au long de leur vie.

Mot d'accueil du Pr. Marie-Odile Rethoré

Membre de l'Académie Nationale de Médecine et directeur médical de l'Institut Jérôme Lejeune.



25 juin 2007, la consultation ouvre ses portes à l'Hôpital St. Jacques ! C'est là que, désormais, l'équipe de l'Institut Jérôme Lejeune poursuit son parcours avec vous, parents, médecins et accompagnateurs d'enfants déficients mentaux dont certains cheminent avec nous depuis plus de 40 ans.

Sans vous, nous ne pouvons rien. Avec vous, nous allons continuer à travailler pour mieux comprendre les causes du déficit mental de votre enfant, pour en diminuer autant que possible les conséquences et éviter les complications.

Nous sommes face à la première génération d'adultes. **Ils veulent « être fiers d'eux et que leur vie vaille la peine »** comme ils me le disent souvent. **Ils comptent sur nous...** Nous n'avons pas le droit de les décevoir ! ■

- ▶ **Octobre 1952**, à l'hôpital St-Louis, dans le Service du Professeur Raymond Turpin, ouverture de la 1^{ère} consultation destinée aux enfants appelés alors « mongoliens » et à leur famille, confiée à Jérôme Lejeune, tout jeune médecin...
- ▶ **1954**, départ pour l'hôpital Trousseau et création du Laboratoire de Cytogénétique relié à la consultation et dans lequel a été faite, entre autres, la découverte de la trisomie 21 en 1958. Dès lors, le Pr Lejeune et son équipe découvriront d'autres anomalies chromosomiques qui feront l'objet de nombreuses publications scientifiques (monosomies, maladie du cri du chat, ...)
- ▶ **1962**, installation à l'Hôpital des Enfants Malades de l'Institut de Progénèse (Necker) de la consultation et du laboratoire. Le Pr Lejeune et son équipe y recevront, pendant plus de vingt ans et jusqu'à sa mort, près de 9 000 patients en consultation.
- ▶ **1996**, la Fondation Jérôme Lejeune crée le Centre Médical Jérôme Lejeune, agréé par l'Etat, et la consultation reprend à l'Hôpital Bon Secours.
- ▶ **2002**, le centre médical devenu Institut Jérôme Lejeune s'installe temporairement avenue Foch.

SOMMAIRE. Vous retrouverez dans cette lettre :

page 1 Les mots des directeurs	page 3 Point Juridique Point Recherche
page 2 Point Santé	page 4 Kiosque Infos pratiques
pages 2 et 3 Espace dialogue - vos questions	

Édito de Dominique Neckebroek

Directeur de l'Institut Jérôme Lejeune



Chers amis,

Premier exemplaire d'une feuille semestrielle, cette Lettre a pour vocation de vous informer de la vie de l'Institut Jérôme Lejeune, et de vous donner quelques détails pratiques d'actualité.

Directeur à temps plein depuis début juin, je voudrais exprimer ici ma joie de me mettre au service des patients qui nous sont à tous très chers.

Grâce aux donateurs de la Fondation, nous sommes installés depuis fin juin, 37 rue des Volontaires, dans l'aile gauche de l'ancien hôpital St Jacques, les locaux sont spacieux, adaptés et lumineux. Qu'ils en soient remerciés.

Nous installons aussi sur place, un laboratoire et un centre de conservation cryogénique des cellules pour la recherche.

Nos projets actuels concernent d'une part l'amélioration de la qualité de l'ensemble des services que nous proposons, et d'autre part l'évolution statutaire de l'Institut. C'est un gros travail qui nous motive tous !

Cette lettre couvrant la période novembre - mai, permettez-moi par avance de vous présenter des vœux sincères et chaleureux, pour que 2008 vous soit douce ainsi qu'à ceux qui vous sont chers.

Bonne lecture et n'hésitez pas à nous donner votre avis sur cette lettre. *(Pour nous joindre, voir page 4).* ■



*Cette rubrique consacrée à la consultation spécialisée de l'Institut Jérôme Lejeune abordera pour vous des sujets particulièrement importants dans le **suivi médical** des personnes atteintes d'une déficience intellectuelle d'origine génétique. Bien entendu il ne s'agit en rien d'une consultation, votre enfant peut ne pas être concerné, mais ces informations vous permettront de **mieux comprendre les différentes pathologies**.*

Zoom sur la thyroïde

avec le **Dr Ravel**, médecin pédiatre compétent en génétique, chef de la consultation.



Les anomalies de la thyroïde sont fréquentes chez ces personnes : environ 28% des patients trisomiques 21 de notre consultation en souffrent.

La glande thyroïde est située dans le cou. Elle est contrôlée par l'hypophyse (une petite glande située à la base du cerveau) qui sécrète la Thyroid Stimulating Hormone (TSH).

La glande thyroïde fabrique des hormones dont la principale est la thyroxine (désignée sur les résultats d'examen sanguins par le sigle T4I). La thyroxine est chez le jeune enfant la principale hormone de croissance, elle favorise la maturation du squelette et elle est indispensable au bon développement cérébral. Son rôle est important durant toute la vie.

On parle d'**hypothyroïdie** quand le fonctionnement de la glande thyroïdienne est insuffisant. C'est très fréquent. D'ailleurs l'hypothyroïdie et la trisomie 21 ont été longtemps confondues car elles ont des signes communs.

Dans le cas le plus simple d'hypothyroïdie, on observe chez le patient une hausse du taux sanguin de TSH associée à une baisse du taux sanguin de T4I. On traite alors le patient par L-Thyroxine (L-Thyroxine Roche® ou Levothyrox®).

Lorsqu'un taux de TSH élevé s'associe à un taux de T4I normal, cas fréquent chez nos patients, la décision de traiter ou non fait l'objet de discussions, elle dépend

de la qualité de la croissance de l'enfant et de son développement psychomoteur.

On parle d'**hyperthyroïdie** quand le fonctionnement de la glande thyroïdienne est excessif. C'est plus rare mais plus grave. L'hyperthyroïdie peut entraîner des troubles du rythme cardiaque et parfois des problèmes oculaires. En général, on observe alors chez le patient un taux de T4I élevé et de TSH très bas. Le traitement proposé associe un médicament pour freiner la thyroïde, le Néo-mercazole® (carbimazole), et un produit pour ralentir le rythme cardiaque comme le Sectral® (acébutolol).

Il est fréquent que ces anomalies de la thyroïde soient associées à une **maladie cœliaque** (intolérance au gluten) qui induit un régime adapté (prescrit par le médecin, suivi par la diététicienne).

Pour une bonne prévention des anomalies de la thyroïde, le Dr Ravel recommande, quand tout va bien, un bilan thyroïdien tous les ans pour les enfants et tous les deux ans pour l'adulte.



Combien de temps prévoir pour une consultation à l'Institut Jérôme Lejeune ?

La consultation avec le médecin dure **une bonne heure**, le temps d'un **bilan examen médical complet**. Mais cette première consultation peut être suivie, le jour même, par d'**autres consultations** avec l'orthophoniste ou la psychologue ou l'assistante sociale ou la diététicienne ou l'infirmière (pour des prélèvements) **selon les besoins du patient**. Il est donc préférable de compter une bonne demi-journée. Lors de la prise de votre rendez-vous, renseignez-vous sur les possibilités de consulter les autres spécialistes paramédicaux ce jour-là.

Est-ce que les frais de transport du domicile à l'Institut sont pris en charge ?

La Sécurité sociale ne rembourse pas, a priori, les frais de transport pour les consultations. Cependant, vous pouvez quand même **faire une demande** à votre centre CPAM car le Médecin conseil étudie au cas par cas ; si vous habitez à plus de 150 km de Paris, vous devez demander à la secrétaire de l'Institut Jérôme Lejeune une « demande d'accord préalable » quand vous prenez le rendez-vous. Si vous habitez à moins de 150 km, vous demanderez simplement une « prescription médicale de transport » le jour de la consultation.

Point Juridique

L'assistante sociale de l'Institut Jérôme Lejeune est présente pour **vous accompagner, vous soutenir** dans les difficultés que vous pouvez rencontrer au quotidien (problème de logement, d'orientation scolaire et professionnelle...) mais aussi pour vous permettre de **connaître et faire-valoir vos droits** (AAH, AEEH, Prestation de Compensation...).

La loi du 5 mars 2007 sur les mesures de protection juridique des majeurs (sauvegarde de justice, curatelle, tutelle) modifie profondément le texte actuel du code civil en prenant en compte la volonté de la personne et ses droits. De fait, nombre de dispositions de cette nouvelle loi ont

pour motivation l'intérêt de la personne et plus seulement celui de ses biens.

Pour plus de renseignements, n'hésitez pas à contacter Ludivine Part, **assistante sociale** : par téléphone : 01 56 58 63 00 par e-mail : ludivine.part@institutlejeune.org

Point Recherche

L'Institut Jérôme Lejeune a une double vocation : **soigner** les patients atteints de déficience intellectuelle d'origine génétique et **organiser une recherche clinique**. Le but de la recherche est toujours à **visée thérapeutique**. La recherche clinique menée à l'Institut Jérôme Lejeune est entièrement financée par la Fondation Jérôme Lejeune.

Les projets en cours à l'Institut Jérôme Lejeune

avec le **Dr Bléhaut**, médecin directeur de la recherche.

► Intrépid-AnEUploidy

L'un des enjeux de la recherche sur la trisomie 21 est de **comprendre le lien entre une anomalie clinique et le dysfonctionnement d'un gène du chromosome 21** puis de **résoudre ce dysfonctionnement** en essayant de réguler le gène en question. Telle est l'idée de l'étude Intrépid-AnEUploidy que l'Institut Jérôme Lejeune réalise en collaboration avec **14 équipes européennes** et avec l'aide financière de la Fondation Jérôme Lejeune et de l'Union Européenne. Cette étude recherche les liaisons entre l'observation du patient (phénotype) et la structure des gènes (génotype) :

- Pour définir le phénotype, il faut répondre à un questionnaire, pratiquer un examen médical, évaluer les capacités du patient et faire une prise de sang ;
- Pour définir le génotype, il faut mettre en culture des cellules sanguines, les lymphocytes. Certaines analyses fines peuvent demander une prise de sang des parents.

Plus de 200 patients font partie de cette étude. À l'avenir, nous souhaitons que des études du même type soient réalisées sur d'autres maladies comme le syndrome de Williams-Beuren, le syndrome de Di George, etc.



► Morphée

Les syndromes d'**apnées obstructives du sommeil** (SAOS) sont fréquents chez les patients porteurs d'une trisomie 21. Cela provoque des troubles comme une fatigabilité, une somnolence et un sommeil de mauvaise qualité, qui peuvent être à l'origine de syndromes dépressifs, de troubles du comportement ou d'un déclin des fonctions intellectuelles.

L'objet de Morphée est d'apprécier si le traitement des SAOS par respiration nocturne en pression positive permanente, est bénéfique pour les patients et peut être utilisée de manière routinière.

Aujourd'hui, **les patients de plus de 18 ans peuvent être inclus dans ce protocole**.

► HorThyr

Les jeunes enfants trisomiques 21 présentent facilement une **insuffisance thyroïdienne** peu visible (voir page 2, les explications du Dr Ravel). L'objet de cette étude en préparation est de voir si une supplémentation systématique par de petites doses d'hormones thyroïdiennes pendant la première année de vie améliorerait leur développement.

Les patients de moins d'1 an peuvent participer à cette étude.

► **Pour entrer dans un protocole, parlez-en à votre médecin lors de votre consultation à l'Institut Jérôme Lejeune.**

Mon enfant est-il un cobaye quand il participe à un essai clinique ?

Non ! **Un essai clinique a pour but d'améliorer une situation, un traitement**. Quand un patient entre dans une étude, c'est toujours dans l'espoir de lui donner un traitement meilleur que le meilleur traitement déjà existant. Il va en plus faire l'objet d'un suivi spécial qui, à lui seul, améliore déjà sa situation. Bien sûr, une information est toujours remise aux parents et avant toute étude leur consentement est toujours sollicité.

Kiosque Infos pratiques

L'Institut Jérôme Lejeune assure une **prise en charge tout au long de la vie** des personnes atteintes d'une maladie génétique de l'intelligence grâce à son **équipe médicale et paramédicale**, composée notamment de médecins spécialistes (généticien, neurologue, neuropédiatre, pédiatre).

Depuis la fin du mois de juin 2007, l'Institut et la Fondation Jérôme Lejeune ont emménagé au sein de l'hôpital Saint Jacques. Un nouvel espace, pour mieux vous accueillir, que beaucoup parmi vous ont déjà découvert à leur plus grande satisfaction.

► Notez bien nos **nouvelles coordonnées** :

Institut Jérôme Lejeune
37 rue des Volontaires - 75015 Paris
Tel : 01 56 58 63 00 - Fax : 01 43 06 16 02

► **Adresse postale** : 37 rue des Volontaires
75725 Paris Cedex 15

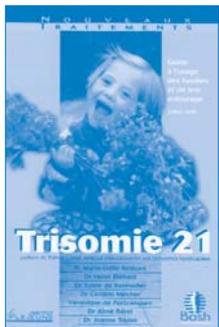
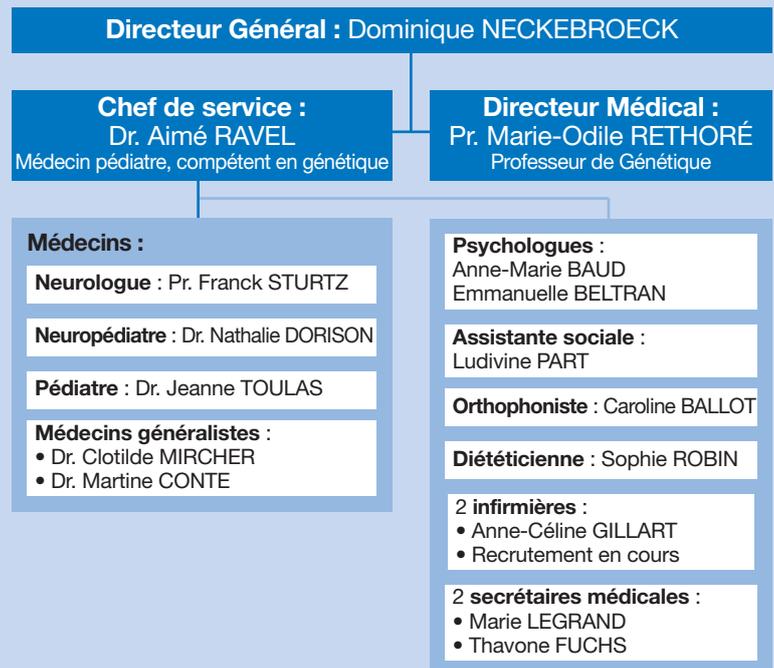
► **Métros** : Ligne 12 : Volontaires (2 min.)
Ligne 6 : Pasteur (5 min.)

► **Horaires d'ouverture** :
Du lundi au jeudi de 8h30 à 18h
Vendredi de 8h30 à 17h30
Samedi de 8h30 à 12h30

► **Nous contacter** :
pour une consultation :
consultations@institutlejeune.org
pour vos réactions à la Lettre :
contact@institutlejeune.org

► Si vous venez de loin et que vous devez **dormir à Paris**, lors de la prise de rendez-vous avec notre secrétariat médical, vous pouvez demander que l'on vous envoie la liste des hôtels à proximité de l'Institut : 01 56 58 63 00.

Lors de votre rendez-vous avec un médecin, demandez à consulter, si nécessaire, une psychologue, l'orthophoniste, l'assistante sociale, la diététicienne. Voici l'**organigramme de la consultation** :



Les médecins de l'Institut ont publié l'ouvrage *Trisomie 21, guide à l'usage des familles et de leur entourage*, qui apporte **des réponses concrètes** et répond aux principales interrogations des parents, des frères et sœurs, des proches.

Par ailleurs, les professionnels de santé, peuvent y découvrir de précieuses informations pour mieux accueillir et suivre tout au long de leur vie, les personnes souffrant de trisomie 21.

Trisomie 21, guide à l'usage des familles et de leur entourage, ed. Bash, 2006.

A acheter en librairie ou sur place à l'Institut Jérôme Lejeune - 15 € TTC (à l'ordre de la Fondation Jérôme Lejeune).

► Pour vous rendre à l'Institut Jérôme Lejeune

