

Créé en 1998, l'Institut Jérôme Lejeune est un centre de soin spécialisé sur le déficit intellectuel d'origine génétique : trisomie 21, syndromes de l'X fragile, de Williams-Beuren, de Rett, Smith-Magenis, maladie du cri du chat, autres syndromes rares...

Une équipe médicale et paramédicale propose un suivi spécialisé tout au long de la vie des personnes atteintes d'un déficit intellectuel d'origine génétique ; elle reçoit en consultation **400 nouveaux patients par an**.

FLASH

Alors que nous fêtons cette année le cinquantenaire de la découverte de la trisomie 21 par le Pr Lejeune, nous avons eu la joie de compter **le 5 000^e dossier patient à la consultation.**

Que de chemin parcouru depuis 1998 !

50 aire

DÉCOUVERTE DE LA **TRISOMIE 21**
DES MALADES • UN DÉFI

L'édito de Dominique Neckebroeck

Directeur de l'Institut Jérôme Lejeune



Chers amis,

Avec un peu de retard, notre 4^e lettre est consacrée à la surveillance des sur-handicaps. Compte tenu des événements administratifs récents nous concernant, j'ai également souhaité vous développer les problématiques d'avenir de l'Institut (voir page 2). En supplément, vous trouverez une fiche médicale qui traitera du vieillissement de la personne déficiente intellectuelle.

Dans l'immédiat, un événement marquant et joyeux sera célébré en juillet, à savoir l'anniversaire des 80 ans du professeur Rethoré que nous fêterons simplement et avec beaucoup de tendresse.

Bonnes vacances estivales à tous. ■



Le mot du Professeur Marie-Odile Rethoré

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

50 ans après, le message du Pr Lejeune demeure.

50 ans après, j'entends encore Monsieur Lejeune dire : « *c'était donc cela ! Ils ont un chromosome en trop... C'est un des plus petits ; il a la forme d'un V avec un petit plumet. On va l'appeler "Vh" »*. Ce n'est qu'un peu plus d'un an après qu'il s'est appelé « 21 ».

« Ils », c'étaient les enfants déficients mentaux accueillis à la consultation qui leur était réservée dans le service du Professeur Turpin, à l'hôpital Trousseau. On les appelait alors « mongoliens » parce qu'un médecin anglais, Langdon Down, avait écrit à leur sujet : « ils sont typiquement mongols ».

20 ans plus tôt, en 1838, Esquirol avait déjà remarqué parmi les déficients mentaux « *ces bons enfants qui se ressemblent entre eux comme s'ils étaient nés des mêmes parents et dont certains savent lire et écrire* ». Convaincu que l'on pouvait et que l'on devait aider ces enfants et leur famille, il avait confié leur éducation à un instituteur, Seguin.

> **suite en page 4**

SOMMAIRE

page 1

Les mots des directeurs

page 2

Histoire et perspectives de l'Institut

page 3

Point Santé : La surveillance des articulations

page 4

Infos pratiques

Histoire et perspectives de l'Institut

Dominique Neckebroek, directeur de l'Institut



Pour répondre à la demande du Comité d'Evaluation, chargé d'étudier la pérennisation de l'Institut, nous nous consacrons, pendant cette année 2009, à la recherche d'un Etablissement de Santé pour y adosser notre consultation.

Un bref historique vous aidera à mieux comprendre les événements administratifs actuels.

La Fondation Jérôme Lejeune, reconnue d'utilité publique en 1996, dépose en 1997 la demande de création d'un centre médical. Celui-ci s'inscrit dans la continuité de la consultation que le Professeur Jérôme Lejeune et le Professeur Marie-Odile Rethoré animaient à l'hôpital Necker-Enfants Malades de Paris.

Suite à cette demande :

12 mai 1998 : création du centre par arrêté ministériel à titre expérimental pour 5 ans (B. Kouchner étant Ministre délégué à la Santé), dotation forfaitaire,

15 janvier 2004 : renouvellement par arrêté ministériel de l'autorisation administrative à titre expérimental pour 5 ans (J.F. Mattei étant Ministre de la Santé, de la Famille et des Personnes Handicapées), dotation forfaitaire maintenue. Les administrations s'étaient montrées réservées, le ministre a choisi la prorogation de la période expérimentale,

3 mai 2007 : nomination par arrêté ministériel du **Comité d'évaluation, qui doit se prononcer sur les conditions de la pérennisation de l'Institut** dans les dispositifs de droit commun :

- Présidence : Patrick Gohet, Délégué Interministériel aux Personnes Handicapées ;
- Vice-présidence : Jean-Marie Schleret, Président du Comité National Consultatif des Personnes Handicapées (CNCPH) ;
- Représentants de la CNAMT, de la DGS, de la DGAS et quatre autorités qualifiées proposées par l'Institut.

Le Comité d'évaluation a déposé ses conclusions prises à l'unanimité et a considéré que :

- 1.** la spécificité de l'expertise et des activités de l'Institut Jérôme Lejeune, notamment sa consultation pluridisciplinaire et l'accompagnement médico-social qu'il assure, **répondent à un besoin de prise en charge réel** ;
- 2.** cette spécificité s'appuie sur une **expérience reconnue de 10 années de pratique** qui doit être garantie et pérennisée ;

3. l'expertise exercée par l'Institut Jérôme Lejeune permet la prise en charge de patients issus de l'ensemble du territoire national ;

4. le seul cadre adapté pour la poursuite de ces activités, dans l'état actuel du dispositif de Santé, apparaît être le déploiement de la consultation médicale au sein d'un Etablissement de Santé existant.

En conséquence, le Comité d'évaluation :

1. souhaite que la **prise en charge** assurée par l'Institut Jérôme Lejeune ne soit **ni interrompue ni dénaturée** ;

2. recommande à l'Institut Jérôme Lejeune de **rechercher un Etablissement de Santé** qui accepte d'intégrer ses activités cliniques aux termes d'une convention qui garantisse le respect de leur spécificité ;

3. préconise, pour permettre la conclusion de la convention, compte tenu de la complexité de mise en œuvre de cette solution, **un délai d'une année à compter du 15 janvier 2009 pendant lequel le statut et la dotation actuels** seront maintenus. Ce délai est renouvelable une fois pour permettre la conclusion des négociations engagées ;

4. Le Délégué Interministériel aux Personnes Handicapées et le Directeur de la CNAMTS feront le point de l'état d'avancement de la convention recommandée ci-dessus, avant le 1^{er} octobre 2009.

Le 20 février 2009, le Ministre de la Santé a signé l'arrêté permettant de proroger l'agrément de l'Institut pour un an. (JORF n°0049 du 27 février 2009 page 3494 texte n°47).

Perspectives pour 2010 :

Notre consultation de la rue des Volontaires devrait être adossée à un Etablissement de Santé, en maintenant l'intégralité de notre prise en charge et de nos pratiques, avec nos médecins. ■



La surveillance des articulations

Dr Aimé RAVEL, médecin chef de la consultation

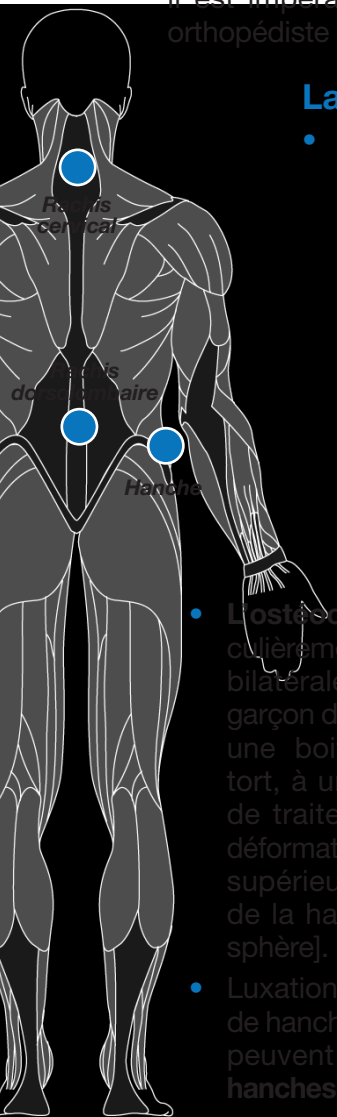
La surveillance des articulations est particulièrement importante chez les personnes porteuses d'une trisomie 21. Elle permet d'éviter des complications parfois graves dont voici quelques exemples observés par les médecins de l'Institut Jérôme Lejeune. Bien entendu il ne s'agit en rien d'une consultation, votre enfant peut ne pas être concerné, mais ces informations vous permettront de mieux comprendre les différentes pathologies.

Le rachis cervical

L'articulation entre la première vertèbre cervicale (C1) appelée atlas et la deuxième (C2) appelée axis peut être instable. Le risque de luxation est alors grand, pouvant entraîner une compression de la moelle responsable d'une tétraplégie. Il est donc indispensable de faire, dès que la docilité de l'enfant le permet – rarement avant l'âge de 4 ou 5 ans – des clichés dynamiques du rachis cervical et ne pas lui faire pratiquer d'activités physiques avant de les avoir vérifiés. Il est prudent aussi de faire ces clichés avant une intubation trachéale.

Dos

En cas de torticolis ou de douleurs du cou, il est impératif de consulter un chirurgien orthopédiste compétent dans ce domaine.



La hanche

- La luxation congénitale de hanche n'est pas plus fréquente chez les patients trisomiques 21 mais elle est d'évolution plus grave en raison de l'hyperlaxité ligamentaire. Il faut donc bien veiller à faire chez le nourrisson l'échographie des hanches ou le cliché de bassin, à renouveler après l'acquisition de la marche. Cette affection étant familiale, il faut être très vigilant quand un membre de la famille en est atteint.
- L'ostéochondrite de hanche est particulièrement fréquente et grave. Souvent bilatérale, elle survient surtout chez le garçon d'âge scolaire, se manifestant par une boiterie qu'on peut attribuer, à tort, à une simple chute. En l'absence de traitement, elle peut conduire à la déformation de la tête fémorale [extrémité supérieure du fémur située au niveau de la hanche, en forme de portion de sphère].
- Luxation congénitale et ostéochondrite de hanche, lorsqu'elles sont méconnues, peuvent conduire à une arthrose de hanches très précoce, dès l'âge de 20 ans.

Face

Le retard d'acquisition de la marche entraîne souvent une mauvaise couverture de la tête fémorale par le cotyle [les articulations se modelant lors de leur utilisation, l'enfant marchant à 12 mois « creuse bien » la cavité de sa hanche, dans le cas contraire il y a insuffisance du développement de la hanche]. Ajouté à l'hyperlaxité ligamentaire et au surpoids, cela peut conduire chez l'adulte à des hanches se luxant spontanément en position debout.

Le genou

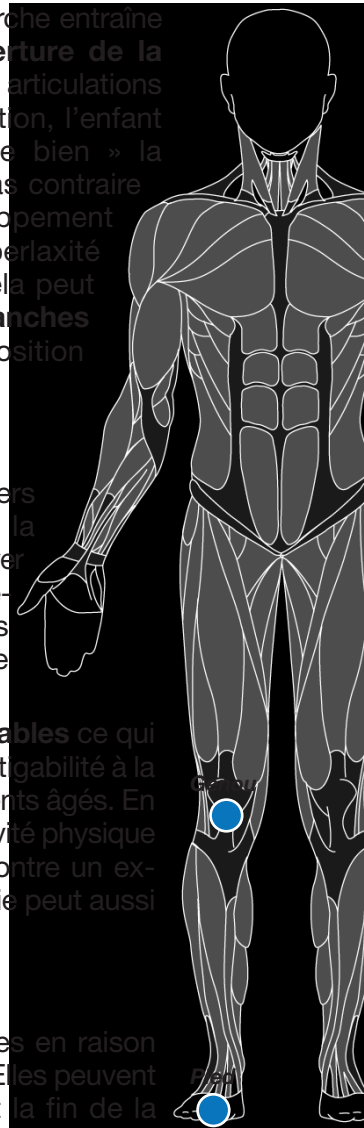
- Les luxations de la rotule vers l'extérieur sont fréquentes, la rotule pouvant parfois se retrouver à l'arrière du genou. Le traitement chirurgical est parfois nécessaire lorsqu'une simple genouillère ne suffit pas.
- Les genoux peuvent être instables ce qui est source de douleur et de fatigabilité à la marche, surtout chez les patients âgés. En prévention : pratiquer une activité physique régulière (marche) et lutter contre un excès de poids. La kinésithérapie peut aussi être utile.

Le rachis dorsolombaire

- Les scolioses sont fréquentes en raison de l'hyperlaxité ligamentaire. Elles peuvent s'aggraver entre le début et la fin de la puberté et nécessiter un corset.
- L'hyperlordose lombaire (cambrure) excessive est fréquente, favorisée par une faible musculature abdominale. Sa prise en charge est difficile car la plupart des patients ne parviennent pas à basculer correctement leur bassin en arrière pour réduire la cambrure.

Les pieds

- Les pieds plats sont fréquents sans être pour autant toujours préoccupants : s'ils sont bien



> suite de l'article du Dr Aimé Ravel

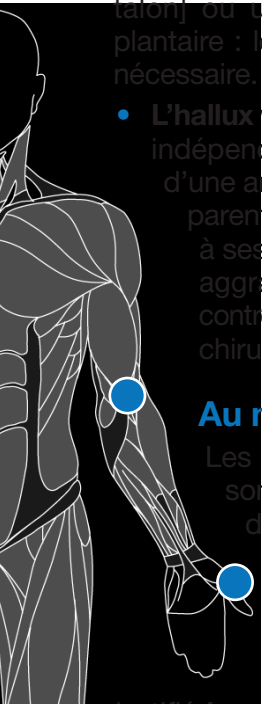
réactifs, il n'y a pas lieu de prescrire de semelles orthopédiques. Dans d'autres cas, il peut y avoir une bascule marquée du calcaneum [os qui forme le talon] ou un affaissement important des arches plantaires : le port de **coques talonnières** est alors nécessaire.

- **L'hallux valgus** est une déformation du gros orteil indépendante de la trisomie 21, puisqu'il s'agit d'une anomalie autosomique dominante [un des parents est atteint et le risque de transmission à ses enfants est de 50 %]. Mais la trisomie 21 aggrave son évolution. L'intervention est contre-indiquée car il y a toujours récurrence après chirurgie.

Au niveau des membres supérieurs

Les **synostoses** (soudures) radio-cubitales sont fréquentes, réduisant les mouvements de pronosupination (rotation axiale de l'avant-bras). **La fusion des phalanges du pouce** est aussi fréquente, gênant parfois l'acquisition de l'écriture.

La possibilité de ces complications a justifié la présence d'un chirurgien orthopédique dans notre équipe, le docteur Vicken Topouchian, qui consulte le jeudi après-midi, une fois par trimestre. ■



> suite du mot du Pr. Marie-Odile Rethoré

Malgré tous les efforts des médecins et des scientifiques, la cause de cette maladie congénitale est restée inconnue pendant plus de 100 ans...

Puis les techniques de cultures de tissus vivants ont permis d'observer les chromosomes des cellules au moment où elles se divisent. Monsieur Lejeune n'a cessé d'améliorer ces techniques pour pouvoir analyser les chromosomes des enfants de la consultation.

Sa découverte du 3^e chromosome 21 mettait un terme à la recherche de la cause de cette maladie. Mais son grand mérite a été de pouvoir démontrer que, chez ces enfants, le message héréditaire est intact, la seule modification étant d'ordre quantitatif. La thèse de Langdon Down sur une éventuelle tare raciale était, de ce fait, anéantie à tout jamais.

Cette découverte, publiée à l'Académie des Sciences de Paris le 26 janvier 1959, ne fut que le début de la carrière du Professeur Lejeune, mais elle l'illustre parfaitement. Essentiellement médecin, il alliait en permanence l'observation et la recherche.

Pendant les consultations, il prenait le temps d'analyser minutieusement les particularités des patients et d'écouter leurs parents. Il a pu ainsi échafauder des hypothèses permettant d'expliquer comment un chromosome en trop ou en moins peut entraîner une déficience de l'intelligence. Et il a proposé des voies de recherches pour en diminuer les effets.

Ce fut sa raison d'être jusqu'au dernier jour de sa vie. C'est notre raison d'être aujourd'hui. Comme lui, « nous n'abandonnerons jamais ! ». ■

Infos pratiques



• Institut Jérôme
LEJEUNE

37 rue des Volontaires – 75015 Paris
Tél. : 01 56 58 63 00 - Fax : 01 56 58 63 40

► Horaires d'ouverture

Du lundi au jeudi de 8h30 à 18h

Vendredi de 8h30 à 17h30

Samedi de 8h30 à 12h30

(Consultation fermée le premier samedi de chaque mois)

► Pour nous contacter :

consultations@institutlejeune.org

pour une consultation

contact@institutlejeune.org

pour réagir à la lettre

