



Concours photo : MERCII ! *(Cf. page 4)*



**de Grégoire
François-Dainville**
Directeur général de
l'Institut Jérôme Lejeune

Chers amis,

Vous êtes nombreux à nous écrire pour nous remercier... ou nous faire part de vos attentes. Vos témoignages sont précieux car ils nous encouragent à progresser. Ainsi, nous avons récemment revu le processus de prise de rendez-vous afin que vous puissiez les prendre jusqu'à un an à l'avance, et ce à tout instant, sans qu'on vous dise de rappeler... dans un mois ! Ce faisant, nous avons aussi préservé quelques plages horaires pour des rendez-vous rapides, après la sortie de la maternité par exemple.

Parmi les courriers que nous recevons, beaucoup concernent la relation avec le médecin de l'Institut et parfois, vous nous faites part de votre déception : « *le courant n'est pas passé avec ce médecin* » dites-vous, ou encore « *il ne m'a pas écouté* ». Soyez assurés que les qualités humaines sont prises en compte au même titre que les compétences pour les recrutements à l'Institut. Et je suis très fier de l'équipe qui m'entoure. Mais la médecine est fondée sur la confiance,

dans le cadre d'une relation interpersonnelle. Elle repose donc, par nature, sur des éléments subjectifs.

Nous avons la chance à l'Institut de compter plusieurs professionnels par spécialité. Nous avons aussi un dossier patient unique qui garantit la continuité de la prise en charge. Alors, ne vous privez surtout pas de prendre le prochain rendez-vous avec un autre médecin de l'Institut ! Cela ne vexera personne ! Il y a même une maman qui me racontait que, par principe, elle demandait chaque fois un pédiatre différent, afin de croiser les expériences ! Une autre me disait plus simplement qu'elle prenait le premier rendez-vous disponible, quel que soit le médecin !

Toutes les approches sont possibles car ce qui compte, c'est la relation de confiance. Et celle-ci ne peut être le fruit que de la rencontre de deux libertés !

Quant à moi, c'est en toute confiance et très librement que je vous souhaite un bel été ! ●



du Professeur Marie-Odile Rethoré
Membre de l'Académie nationale de médecine

Les grands-parents

La naissance d'un enfant handicapé bouleverse tout. La brisure n'est pas réservée aux seuls parents, c'est toute la famille qui peut être atteinte. L'expression du désarroi diffère de l'un à l'autre mais personne n'est épargné, les grands-parents pas moins que les autres. Ils vont avoir à souffrir, puisque c'est leur petit-enfant qui est malade et leur enfant qui éprouvé dans ce qu'il a de plus cher. Leur situation est douloureuse, mais on peut leur faire confiance ! Ils ont le cœur assez grand pour accueillir le tout !

Pour les parents, cette grand-mère, ce grand-père plein de bonne volonté peut sembler maladroit et même agaçant dans les conseils qu'il risque de donner. Il peut paraître indiscret ou encombrant dans son désir d'aider. Il peut au contraire paraître indifférent dans sa crainte d'être inoportun. Combien j'ai reçu, sous le sceau du secret, d'appels de grands-parents qui n'osent plus parler du petit à leurs enfants : *« je me suis permis de dire ceci ou cela à mon fils, à ma fille... j'ai l'impression qu'il m'en veut. Pouvez-vous le lui dire, parce que vous, il vous écouterait »*. Je voudrais dire à tous ces grands-parents que je comprends leurs interrogations. Je sais que cela peut-être source de souffrance mais je sais aussi leur patience et leur tendresse. Ils ont déjà tellement aimé, qu'ils trouveront, au jour le jour, la force du mot ou du geste qui fait repartir.

Ils peuvent beaucoup ces « papys », ces « mamys » qui ont du temps libre. Pourquoi ne pas leur confier l'enfant handicapé de temps en temps, ou pour une période un peu longue, même quand il est petit... ils sauront très bien l'accueillir si on prend soin de les faire aider. C'est aux grands-parents de suggérer cette solution s'ils s'en sentent capables. Il faudra le faire délicatement pour ne pas heurter. Cette proposition devra être faite avec joie et non comme une corvée qu'on ne peut pas éviter. La réalisation concrète devra être mûrement réfléchie, un échec serait très douloureusement ressenti par tous mais la peine sera largement récompensée ! Soulager, même momentanément, les parents du poids de l'enfant fragile, d'un tout petit lent à boire, prendre le dimanche ou quelques jours de vacances pour construire un lien privilégié avec ce petit-enfant différent, c'est permettre de à un couple de parents de prendre le temps de renouveler son amour et de repartir plus fort ! ●

3 questions à

Anis LABIDI,
ingénieur projets data et Responsable des systèmes d'information à l'Institut Jérôme Lejeune



► Quel est votre travail à l'Institut ?

La consultation est désormais entièrement informatisée. Tous les dossiers ont été numérisés, ce qui représente un volume de plusieurs millions de données biomédicales. Mon travail consiste d'abord à garantir la disponibilité de ces bases de données, notamment pour les besoins de la consultation, tout en assurant leur sécurité, leur intégrité et leur qualité. Si ces données sont indispensables pour le suivi des patients, elles sont aussi une source d'information précieuse, tant pour les équipes médicales que scientifiques. Par exemple, pour des syndromes très rares, c'est très utile de pouvoir accéder aux données des autres personnes ayant le même syndrome.

Le second volet de mon travail porte sur la mise en place d'une stratégie systèmes d'information en mesure de répondre à l'évolution de l'activité interne et de s'aligner sur les grands axes stratégiques de l'Institut « **Soigner, Chercher, Former** ».

► Le numérique peut-il être mis au service de la recherche scientifique ?

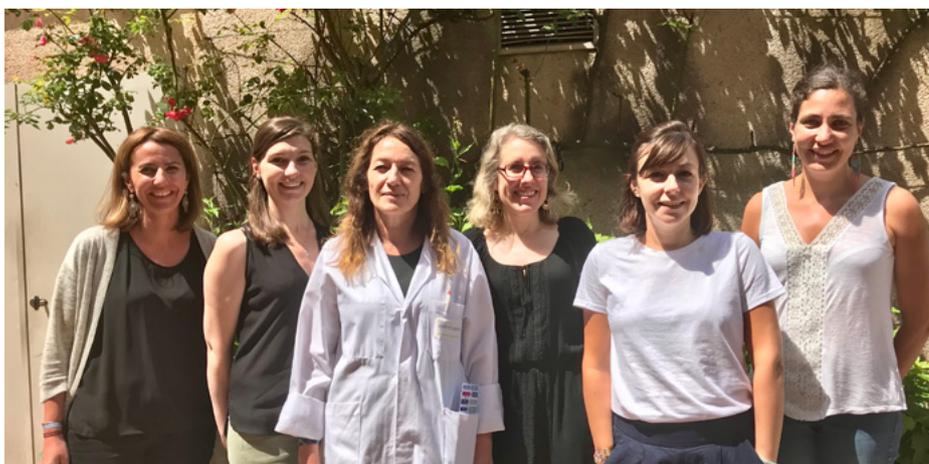
Avec une cohorte de 9 000 patients, l'Institut dispose d'un vivier de données cliniques, biologiques, génétiques, sociologiques, concernant les personnes ayant une déficience intellectuelle d'origine génétique, vivier qui n'a pas son pareil dans le monde.

La puissance des moteurs informatiques actuels permet d'analyser des millions des données qu'une intelligence humaine, même sur plusieurs années, n'est pas capable d'analyser. Fort de son expertise et leadership, l'Institut se lance dans un projet Big data rassemblant ainsi l'ensemble des données patients dans un seul et unique socle sur lequel appliquer des algorithmes en vue de :

- Développer la recherche translationnelle.
- Mieux connaître les syndromes et améliorer le suivi médical.
- Proposer des nouvelles pistes de recherches avec un fort potentiel de réussite.
- Identifier des biomarqueurs des pathologies associées.

► Les systèmes d'information permettent-ils de favoriser les collaborations externes ?

L'Institut Jérôme Lejeune met des échantillons biologiques et des données cliniques à disposition de la communauté internationale scientifique travaillant sur les déficiences intellectuelles d'origine génétique ou sur des pathologies associées. Concrètement, l'Institut propose un catalogue en ligne avec des échantillons biologiques et des données cliniques anonymisées tout en garantissant la sécurité des données et en respectant la réglementation en vigueur.



PERSEUS : un nouvel espoir thérapeutique

La recherche préclinique a mis en évidence le potentiel thérapeutique d'une molécule extraite du thé vert, l'EGCG, sur les fonctions adaptatives et cognitives des personnes porteuses de trisomie 21. Ceci serait lié à la capacité de l'EGCG d'inhiber l'enzyme DYRK1A, produit du gène éponyme, présent en trois copies dans la trisomie 21. Or ce gène est fortement impliqué dans la déficience intellectuelle des personnes trisomiques 21.

Fort des résultats des travaux conduits avec la molécule EGCG sur modèle animal puis auprès d'adultes porteurs de trisomie 21 (étude clinique TesDAD, 2016), l'Institut Jérôme Lejeune s'allie avec l'Institut Médical de Recherche de l'Hôpital del Mar à Barcelone, pour conduire le programme de recherche clinique à visée thérapeutique PERSEUS (Paediatric Exploratory Research Study of EGCG Use and Safety). Cette étude vise à évaluer l'innocuité et la tolérance d'un complément alimentaire à base d'EGCG chez des enfants âgés de 6 à 12 ans porteurs de trisomie 21, et d'évaluer si l'EGCG améliore aussi le développement des fonctions cognitives et adaptatives chez les enfants après 6 mois de traitement.

Une nouvelle étude à visée thérapeutique pour la trisomie 21.

La capacité à identifier les gènes impliqués dans la déficience intellectuelle des personnes porteuses de trisomie 21, ainsi que les molécules qui inhibent tout ou partie de leur surexpression, est une stratégie prometteuse de recherche. Cette stratégie thérapeutique cherche à « rendre inactif » le(s) gène(s) ou le chromosome en surnombre ou à « neutraliser » les effets induits par la présence de gènes surnuméraires ou du chromosome surnuméraire. L'étude PERSEUS est conduite dans cette direction.

Validé par le Conseil Scientifique de la Fondation Jérôme Lejeune, PERSEUS a reçu l'autorisation de la CNIL le 25 juillet 2017, puis les autorisations favorables de l'Agence Nationale de Sécurité des Médicaments (ANSM)

le 27 septembre 2017 et du Comité de Protection des Personnes (CPP) le 29 novembre 2017, avant de démarrer en mars 2018.

PERSEUS a pour but d'évaluer si un apport en EGCG a des effets dans l'amélioration des capacités cognitives des enfants, et de valider l'innocuité du traitement.

Les deux critères principaux de l'étude PERSEUS sont la sécurité et la tolérance, qui sont appréciés par divers examens biologiques ou d'imagerie fonctionnelle, qui nécessitent, avec la prise du traitement, une implication active des parents. Cette implication rend l'étude particulièrement riche et motivante humainement par les échanges et la collaboration qu'elle suscite entre les familles et l'équipe de recherche. 70 patients âgés de 6 à 12 ans participent à l'étude, dont 14 patients à l'Institut Jérôme Lejeune.

Le critère d'âge : une nécessité scientifique et méthodologique.

Le critère de l'âge dans le programme de recherche n'est pas une discrimination mais une nécessité scientifique et méthodologique! L'étude PERSEUS s'intéresse à l'âge pédiatrique 6-12 ans afin de compléter les résultats de l'étude TesDAD conduite en 2016 sur l'âge adulte avec la même molécule.

De manière générale, quel que soit l'âge des patients, la recherche profite à tous : les patients bénéficient toujours des nouvelles connaissances scientifiques issues d'un projet de recherche, même si celui-ci est restreint à une tranche d'âge précise et avec certains critères d'inclusion.

La forte mobilisation de l'équipe de recherche de l'Institut et des parents a permis un recrutement rapide et efficace.

L'étude PERSEUS a démarré le 8 mars 2018 avec la rencontre des premiers patients en vue de leur inclusion. La période d'inclusion devrait durer encore environ 2 mois, puis chaque patient sera suivi pendant 10 mois. Grâce à un travail d'équipe et à une forte mobilisation des parents, 5 patients ont déjà été inclus pour la France. Plusieurs autres sont en attente ! Merci à eux tous !

Les parents d'un enfant inclus dans l'étude PERSEUS témoignent :

« C'est le Docteur Cieuta-Walti qui nous a parlé de l'étude PERSEUS lors de la consultation de suivi annuel que nous avons à l'Institut Lejeune pour notre enfant. Elle nous a demandé si nous serions intéressés que notre enfant participe à l'étude. Notre réaction spontanée a été une forme de méfiance parce que nous ne connaissions pas le produit testé ni ses conséquences. Mais l'idée a fait son chemin dans notre esprit. Nous avons pris le temps de réfléchir, nous avons demandé l'avis de notre médecin généraliste qui s'est montré positif. Nous avons rappelé le docteur Cieuta pour lui demander davantage de renseignements. Elle a pris le temps de nous expliquer les tenants et les aboutissants de l'étude, tout en respectant notre libre arbitre. Au bout de quelques mois de réflexion, nous nous sommes lancés. Notre enfant a été inclus dans PERSEUS au mois de mars. La veille du premier rendez-vous, nous lui avons expliqué que nous allions voir le médecin de l'Institut Lejeune pour faire différents examens et prendre un traitement qui pourrait servir aussi à d'autres enfants comme elle. Notre enfant est tellement habituée à voir des médecins que c'est presque une routine pour elle. Elle a davantage retenu que nous allions à Paris, et qu'après le rendez-vous, nous irions voir la tour Eiffel ! Le jour J, tout s'est bien passé. La prise en charge et l'accompagnement par toute l'équipe ont été super. C'était en quelque sorte une journée exceptionnelle : nous avons déjeuné au restaurant et comme promis, nous sommes allés voir la tour Eiffel à l'issue des divers examens. Pour nous aussi, c'était une journée off : nous avons tous les deux posé toute journée et nous sommes partis au tout petit matin avec notre enfant, car nous n'habitons pas à Paris. Nous vivons la participation de notre enfant à PERSEUS comme une chance : une chance que notre enfant ait été choisie, même si nous ne savons pas si elle prend le placebo ou le traitement ; et un espoir thérapeutique pour tous les enfants porteurs de trisomie 21 ! »

L'Institut Lejeune fête ses 20 ans !



En 20 ans, l'Institut Jérôme Lejeune a transformé l'essai : évoluer du statut de « centre expérimental » vers une structure pérenne et reconnue au sein du système de santé français. L'Institut Jérôme Lejeune est aujourd'hui le premier centre de soin et de recherche clinique en France et en Europe pour les personnes atteintes d'une déficience intellectuelle d'origine génétique. Pendant toute cette année anniversaire, l'Institut Lejeune fera revivre cette aventure scientifique et humaine où compétence médicale et intérêt pour le patient sont indissociablement mêlés. Divers événements seront proposés à Paris et ailleurs en France.

Pour en savoir plus : www.institutlejeune.org/les20ans



Retour sur le 1^{er} semestre

Il y a un an, nous sollicitons votre aide pour participer à l'iconographie du guide de santé *Bien vieillir avec une trisomie 21*. Un an après, grâce à une formidable mobilisation des familles et des patients, le guide est paru. Il a reçu le soutien de la secrétaire d'État en charge des personnes handicapées, Sophie Cluzel, qui en a rédigé la préface. Le 19 mars 2018, de nombreuses familles ayant participé au concours photo étaient réunies à l'Institut Jérôme Lejeune autour du docteur Rebillat et de toute l'équipe de la consultation.

Le 21 mars 2018, le directeur de l'Institut Jérôme Lejeune et le docteur Rebillat intervenaient au parlement européen à Bruxelles devant un parterre de députés européens, dans le cadre d'une conférence sur les bénéfices croisés de la recherche sur la trisomie 21, présidée, et en sa présence, par le président du parlement lui-même. Un mois plus tard, le 18 avril, les directeurs de l'Institut et de la Fondation Jérôme Lejeune étaient reçus par le commissaire européen à la Recherche pour faire valoir l'importance d'allouer des fonds à la recherche sur la trisomie 21,

une recherche dont les bénéfices pour d'autres maladies sont désormais unanimement reconnus !

Du côté de la recherche, deux nouveaux programmes ont démarré depuis le début de l'année 2018 : IMATAU, dont l'objectif est d'améliorer les connaissances sur les mécanismes de la maladie d'Alzheimer chez les personnes porteuses de trisomie 21 ; et PERSEUS, une nouvelle étude clinique à visée thérapeutique pour les enfants porteurs de trisomie 21. L'essai clinique ACTHYF, quant à lui, arrive à son terme. Toutes les données ont été recueillies et sont en cours d'analyse.

Le 17 mai, se tenait le 40^e conseil scientifique de la Fondation Jérôme Lejeune. Dévolu à la sélection et au financement de projets de recherche conduits dans le monde entier sur la trisomie 21 et les autres déficiences intellectuelles d'origine génétique, ce conseil scientifique est composé de 24 experts indépendants. C'est un formidable réseau de compétences. 4 médecins de l'Institut Jérôme Lejeune y siègent.



Site : www.institutlejeune.org

La consultation s'adresse aux personnes atteintes d'une déficience intellectuelle d'origine génétique établie (trisomie 21, syndrome de l'X fragile, délétion 5p, anomalies chromosomiques rares, syndromes de Rett, Williams-Beuren, Prader-Willi, Angelman...) ou probable. Près de 4 000 consultations sont données chaque année.

Horaires : Du lundi au jeudi 8h30 à 18h ; le vendredi de 8h30 à 17h30 ; le samedi 8h30 à 12h30. **Adresse :** 37 rue des Volontaires - 75015 Paris.

Accueil : 01 56 58 63 00 - consultations@institutlejeune.org

à 100 mètres
du métro
Volontaires.

à 400 mètres
du métro
Pasteur.

