



**“Pour les patients,
avec les patients !”**

L'édito

de Grégoire François-Dainville

Directeur général de l'Institut Jérôme Lejeune



Chers amis,

En octobre, nous recevions les représentants de nombreux CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce) pour une réunion de travail visant à mieux articuler nos interventions. Le travail en équipe n'est pas un slogan à l'Institut. Chaque semaine, tous les professionnels se retrouvent pour partager leurs regards sur les patients. Tous les avis comptent et aucun professionnel n'est seul.

Chaque jour, nous sommes aussi en contact avec les médecins traitants, les équipes des foyers ou encore des CAMSP. Ce travail d'équipe dépasse l'Institut !

Mais tout ceci serait vain si ce travail d'équipe excluait les patients et vous, parents et proches, qui

accompagnez votre fils ou votre fille, votre frère ou votre sœur, en consultation.

Chaque patient est unique, il est aussi "indivisible". Toutes les dimensions de sa personne doivent donc être prises en compte pour une meilleure prise en charge. Chaque patient est une personne, avec des difficultés certes, mais avec ses talents, sa personnalité, ses désirs... "Tout ce qui est fait pour moi sans moi est fait contre moi", disait Nelson Mandela.

"Pour les patients, avec les patients !", voilà l'esprit qui nous anime. C'est aussi le vœu que je formule pour cette année !

Belle année à vous tous... et avec tous ! ●

Le mot

du Professeur Marie-Odile Rethoré

Directeur médical et scientifique
de l'Institut Jérôme Lejeune



Pourra-t-il vivre seul quand il sera adulte ?

Cette question est, sans doute, l'une des premières que les parents se posent lors de l'annonce du handicap de leur enfant.

Vingt ans, quarante ans plus tard, bien souvent le discours est tout autre : "J'ai peur de le laisser seul... Je ne l'ai jamais quitté... il est incapable de se débrouiller tout seul. Le confier à un foyer de vie qui est parfait me dit-on mais qu'il ne connaît pas... Il va perdre ses repères... On a tout fait pour lui apprendre à vivre normalement, comme tout le monde... Il va prendre de mauvaises manières avec les autres... Il n'a jamais vécu avec des handicapés... Et nous,

que va-t-on devenir sans lui ?"

C'est vrai, on a beau désirer que son enfant devenu adulte vole de ses propres ailes, il n'en est pas moins vrai que son départ de la maison reste une question écartée le plus longtemps possible alors qu'il faut se la poser dès la petite enfance et dans sa globalité.

Deux obstacles majeurs, deux ennemis mortels sont à éviter à tout prix si l'on veut que cette première génération d'adultes handicapés ait une vie heureuse, une vie "qui vaut la peine d'être vécue, qui permet d'être fier de soi". Ces deux écueils sont



Le mot (suite)

du Professeur Marie-Odile Rethoré

Membre de l'Académie Nationale de Médecine, Directeur médical et scientifique de l'Institut Jérôme Lejeune

Pourra-t-il vivre seul quand il sera adulte ?

- ● ● l'égoïsme et la solitude.

L'égoïsme. La hantise des parents est de ne pas en avoir fait assez pour leur enfant, de ne pas lui avoir donné toutes ses chances. Ces parents sont admirables mais là n'est peut-être pas l'essentiel.

"Permettez-lui d'être aimable, agréable à aimer et capable d'aimer" c'est là l'essentiel. Cet enfant ne demande pas d'être entouré d'esclaves priés d'accep-

ter tous ses caprices. Il demande d'être aimé pour lui-même avec ses qualités - et il en a - avec sa personnalité - à nous de la découvrir et de la respecter.

La solitude ensuite.

Votre enfant demande d'avoir des copains comme lui, des "alter ego" qui ont les mêmes difficultés que lui afin de pouvoir voir comment ils se débrouillent.

Le travail en ESAT ou en Foyer

est, pour la plupart, source de bonheur et de joies mais se retrouver seul, après le travail, dans son studio aménagé avec amour par les parents peut être une épreuve difficile à surmonter pour certains. Les soirées sont longues si on est seul avec comme seule distraction une télévision que l'on écoute mais qui ne permet pas de réfléchir et de progresser ou une musique entendue cinquante fois. La ten-

tation est alors grande de grignoter ou de se coucher dès la fin du dîner.

A l'encontre, une soirée au cours de laquelle un éducateur vient partager ce qui s'est passé de grave dans le monde permet de relativiser les petits accrochages de la journée. Chanter avec des copains avant d'aller dormir permet de retrouver la paix intérieure et de s'endormir calmement. ●

CONSULTATION

3 questions à Silvia Sacco



Neuropsychologue à l'Institut Jérôme

► Qu'est-ce qu'un neuropsychologue ?

Un neuro-psychologue est un psychologue clinicien qui dispose d'une spécialisation en neuropsychologie. Cette branche de la psychologie s'intéresse plus particulièrement à la relation entre les diverses structures du cerveau et le comportement. Son travail est de ce fait très différent de celui d'un psychothérapeute.

► A qui s'adresse l'évaluation neuropsychologique à l'Institut et en quoi consiste-t-elle ?

En règle générale, elle s'adresse aux patients âgés de 5-6 ans et jusqu'à la personne vieillissante. Sa réalisation exige des connaissances en psychologie et sur le fonctionnement cérébral. La première étape consiste en l'évaluation de l'efficacité cognitive que l'on appelle QI (Quotient intellectuel). Le QI est mesuré à l'aide d'outils psychométriques normés et étalonnés sur la population générale ou, pour les personnes plus âgées, à partir d'un faisceau d'éléments tels que l'autonomie quotidienne, le niveau langagier, le travail.... Mais le QI ne résume pas tout ! Selon l'âge, on évalue ensuite d'autres secteurs de la cognition comme la mémoire ou le langage par exemple. Une des difficultés auxquelles nous sommes néanmoins confrontés est la rareté d'outils spécifiques pour nos patients. Pour pallier cet obstacle, l'Institut collabore avec d'autres équipes afin de concevoir et valider des outils adaptés.

► Quels sont les enjeux de l'évaluation neuropsychologique ?

A l'Institut, l'évaluation est réalisée sur prescription d'un médecin. Elle est sollicitée essentiellement dans 3 cas : orientation scolaire, aide au diagnostic et suivi du patient. Il s'agit d'un examen coûteux, non pris en charge par la Sécurité Sociale, qui représente environ une journée de travail. En effet, il comporte un entretien initial, le temps de l'évaluation et une restitution orale, puis le calcul, l'analyse des résultats et la rédaction d'un compte-rendu. Pour cette raison, sa réalisation doit être justifiée et faite à des moments clés de la vie du patient. ●

FRAIS DE TRANSPORT

Leur remboursement n'est pas automatique !

En 10 ans, le budget de l'Assurance maladie consacré au remboursement des frais de transport des patients a connu une progression inquiétante : 2,3 milliards d'euros en 2003 contre près de 4 milliards d'euros aujourd'hui. Les refus de remboursements augmentent du fait d'un contrôle drastique de ces dépenses par l'Assurance maladie.

Afin que votre transport soit remboursé par l'Assurance maladie, les médecins de l'Institut vous rappellent que :

- Seul le médecin peut décider de vous le prescrire, si l'état de santé le justifie.
- Cette prescription doit avoir eu lieu avant la réalisation du trajet.
- Le mode de transport est déterminé en fonction des capacités de votre enfant (véhicule personnel, véhicule sanitaire léger, taxi, transport en commun, etc).

Ensemble, préservons notre système de santé !



Pour tout renseignement :
contact@institutlejeune.org

RECHERCHE

Dans les coulisses d'un essai à l'Institut

La recherche de l'Institut est en plein essor. En 2015, 860 patients ont été concernés par un projet de l'Institut (tous projets confondus). Comment fonctionne un essai clinique ? Comment peut-on participer ? Vous êtes nombreux à nous interroger. Entrons dans les coulisses...

► Au commencement... le patient !

Un essai clinique s'appuie toujours sur une hypothèse qu'il s'agit de vérifier. Il faut aussi identifier les effets secondaires et évaluer si le bénéfice pour le patient est supérieur au risque induit. Mais avant tout, il y a les patients. "A l'Institut, ce sont les patients qui orientent la recherche et la recherche ne se conçoit qu'avec eux et pour eux" aime à rappeler Clotilde Mircher, généticienne et investigateur principal pour l'essai ACTHYF. "De fait, il n'y a pas de projet de recherche pertinent sans une connaissance fine des patients", insiste pour sa part Cécile Cieuta-Walti, neuropédiatre, en charge du projet de recherche sur l'EGCG.

► De l'idée au projet : un travail d'équipe

Chaque mois, les cliniciens de l'Institut se retrouvent pour confronter leurs idées de recherche et échanger sur les nombreux articles publiés dans le mois. Pour Anne-Sophie Rebillat, gériatre et investigateur principal de l'étude CLEMATIS (avec les laboratoires Roche) "ce travail d'équipe est essentiel. Même pour un projet pédiatrique, le regard du gériatre est important car il voit justement ce que deviennent les enfants autrefois suivis en pédiatrie". De fait, la liste des compétences nécessaires pour finaliser un projet est longue, allant du statisticien pour définir le nombre de patients nécessaires, aux neuropsychologues pour le choix des tests, en passant par des pharmacologues pour définir la bonne dose à administrer...

Les projets sont aussi présentés au conseil scientifique de la Fondation Jérôme Lejeune. "Et nous suivons aussi de très près tous les essais en cours car nous avons à apprendre des uns et des autres, ne serait-ce que pour éviter de reproduire les mêmes erreurs", indique Aimé Ravel, pédiatre et chef du service de la consultation, qui ajoute :



"la réussite d'un projet dépend bien sûr de la solidité de l'hypothèse scientifique de départ mais aussi de la qualité du travail d'équipe et du travail en réseau. Un chercheur isolé est un chercheur en danger".

► Le recueil de toutes les autorisations

Avant le lancement d'un essai, de nombreuses autorisations doivent être sollicitées. C'est l'une des missions d'Emilie Nonnotte, coordinatrice des projets cliniques à l'Institut : "en France, un essai doit obtenir l'avis favorable du Comité de protection des personnes, de l'Agence nationale de sécurité du médicament et de la CNIL. Ces instances veillent au respect et à l'intégrité des patients".

► A vos marques, prêts, partez !

L'essai peut alors démarrer. Après une première visite, les patients sont inclus dans l'essai et "randomisés", c'est à dire qu'ils sont répartis dans un des groupes de l'étude. En effet, un essai est toujours comparatif, avec un groupe traité et un groupe "contrôle", qui reçoit un placebo – c'est à dire un médicament factice. La plupart du temps, les essais sont en double aveugle : "ni les patients, ni les médecins, ne savent dans quel groupe est le patient. C'est indispensable pour ne pas fausser les évaluations" précise néanmoins le docteur Mircher.

Ici aussi, de nombreux professionnels interviennent. "Au total, un projet peut mobiliser une trentaine de personnes", souligne Emilie Nonnotte. En interne, les médecins bien sûr, mais aussi les neuropsychologues, les infirmières, une technicienne d'étude clinique pour le suivi, une secrétaire pour le remboursement des frais des patients, l'équipe du laboratoire BioJel

pour la gestion des prélèvements... De nombreux acteurs externes interviennent également. Pour la saisie des résultats, la vérification des données, pour veiller à la sécurité des patients, sans oublier le laboratoire qui fournit les médicaments et le placebo...

► Les patients, partenaires de la recherche

A l'Institut, les patients sont considérés comme des "partenaires" de la recherche. Ce sont d'ailleurs les patients eux-mêmes, et leurs parents, qui poussent les médecins de l'Institut à redoubler leurs efforts. "Nous le croyons, un jour, nous trouverons. Mais nous devons rester prudents vis-à-vis des patients. Des progrès incroyables ont été réalisés ces dernières années. Mais nous avons à l'esprit que de nombreux essais cliniques ont échoué" souligne le docteur Cieuta-Walti.

► Comment participer à un projet de recherche ?

Plusieurs projets en cours à l'Institut et plusieurs autres sont en préparation. Si vous voulez aider à faire progresser la recherche, n'hésitez pas à en parler à votre médecin de l'Institut. Une autre manière de participer est d'en parler autour de soi... ou de contribuer au financement ! Grégoire François-Dainville, directeur de l'Institut, le rappelle "nos programmes de recherche sont financés à 100 % par la Fondation Jérôme Lejeune, grâce à la générosité de ses donateurs. En moyenne, si l'on additionne tous les coûts, un essai clinique représente environ 10 000 € par patient. Et un don pour la recherche est affecté à 100 % à la recherche". ●

ACTHYF

L'essai ACTHYF, qui concerne des enfants trisomiques 21 de 6 à 18 mois, entre dans sa dernière ligne droite. 40 enfants sont encore nécessaires pour terminer l'étude. Nous avons besoin de tout le monde pour faire avancer la recherche : parents, donateurs, professionnels. N'hésitez pas à en parler autour de vous !

► Pour toute information complémentaire, vous pouvez vous adresser à l'Institut : contact@institutlejeune.org

PRIX

Un prix international remis au professeur Rethoré



▶ Cet été se tenait à Madras (Inde) le World Down Syndrom Congress. Ce congrès réunit tous les trois ans tous les acteurs scientifiques et associatifs travaillant sur la trisomie 21. A cette occasion, le Professeur Marie-Odile Rethoré, directrice médicale de l'Institut Jérôme Lejeune, a été distinguée par un prix couronnant l'ensemble de ses travaux scientifiques ainsi que le suivi de ses patients. Si ce prix est purement honorifique,

c'est la plus haute distinction scientifique pour la trisomie 21. "Je suis le premier membre de l'Académie de médecine à avoir reçu ce prix, ce qui va permettre de faire encore davantage entendre nos patients", a déclaré le Professeur Rethoré. "Je suis surtout contente pour les patients, cela veut dire que nous nous occupons bien d'eux à l'Institut". Car c'est la première source de satisfaction pour cette ancienne collaboratrice du Professeur Lejeune : continuer à mettre en avant les patients et les défendre.

Informations

EVÈNEMENTS

LE LIVRET DE VIE FAIT PEAU NEUVE !

Une question inquiète souvent les parents : "que deviendra mon enfant lorsque je ne serai plus là ? Comment s'occupera-t-on de lui ? Saura-t-il exprimer ses besoins ?". Cette question se pose aussi lorsqu'il s'agit d'intégrer un nouveau foyer ou de partir en colonie de vacances : "les éducateurs, les animateurs, auront-ils toutes les clefs pour comprendre mon enfant ?"



C'est pour répondre à ces préoccupations que l'Institut a conçu le livret de vie. Ce livret de vie ne remplace pas le carnet de Santé ou le livret de famille. Il permet de recueillir les éléments de la vie d'une personne qui pourrait ne pas être en capacité de reconstituer son histoire elle-même. Toutes les informations importantes à connaître pour ceux qui prennent en charge votre enfant peuvent y être consignées : habitudes, motifs d'angoisse, rythme de sommeil, renseignements administratifs, tous les secrets de son enfant : ce qu'il aime, ce qui le rend heureux mais, aussi, comment comprendre ses demandes, ses craintes...

Pour être utile, il doit être actualisé par les parents. Le format choisi permettant d'y mettre des photographies et la qualité du papier garantissent son utilisation dans le temps.

▶ Le livret de vie est vendu à l'accueil de notre consultation ou par correspondance au prix de 6 € (frais de port : 2,70 €).

FÉLICITATIONS...

au docteur Cécile Cieuta-Walti, neuropédiatre à l'Institut, qui vient d'être nommée Professeur associé à l'université de Sherbrooke au Canada, en plus de ses fonctions à l'Institut qu'elle continuera d'exercer.

BILAN D'ACTIVITÉ

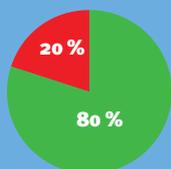
Les chiffres clefs 2015

Une équipe de 32 professionnels

- ▶ 7901 patients suivis (+ 6% par rapport à 2014)
- ▶ 4059 consultations en 2015 (+ 3% par rapport à 2014)
- ▶ 44 nouveaux patients par mois

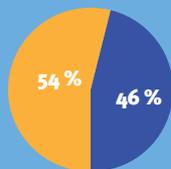
Répartition des patients en fonction...

Des diagnostics



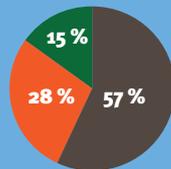
■ Autres symptômes
■ Trisomie 21

Origine géographique



■ Ile de France
■ Province et étranger

Age



■ 18-40 ans
■ -18ans
■ + 40 ans

700 personnes ont participé à une formation dispensée par l'Institut.

L'Institut est engagé dans 11 programmes de recherche, ayant impliqué 866 patients en 2015.

4836 échantillons dans la biobanque (+ 20 % par rapport à 2014).

9 publications scientifiques en 2015.

▶ 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, Willi Prader, Angelman...) ou probable. Plus 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

La lettre de l'Institut est une revue semestrielle de l'Institut Jérôme Lejeune - 37 rue des Volontaires, 75725 Paris Cedex 15 - www.institutlejeune.org - Tél. : 01 56 58 63 00 - Fax : 01 56 58 63 40 - Directeur de publication : Grégoire François-Dainville - Ont contribué à ce numéro : Pr Marie-Odile Rethoré, Dr Aimé Ravel, Dr Anne-Sophie Rebillat, Dr Cécile Cieuta-Walti, Emilie Nonotte, Silvia Sacco, Adeline Michaud, Grégoire François-Dainville - Conception graphique : Alexis Duport - Crédits photos : leo ; S. de Rozières ; Amélie Benoist - Agence BSIP ; Jeanne Brost ; FJL ; - Imprimerie PRD S.A.R.L. - ISSN 1960-1778.

