

la lettre de l'Institut



“MERCI”

L'édito

de Grégoire François-Dainville

Directeur général de l'Institut Jérôme Lejeune



Chers tous,

L'été s'achève. Nous espérons que chacun aura pu puiser l'énergie nécessaire pour relever les nombreux défis de cette nouvelle rentrée.

A l'Institut, l'année s'annonce riche en défis. Nous changeons de logiciel pour la prise de rendez-vous et la gestion des dossiers médicaux. Côté recherche, nous finalisons notre prochain essai thérapeutique sur l'EGCG, qui concernera les enfants de 7 à 12 ans. Nous préparons également une étude sur les apnées du sommeil du nourrisson, en partenariat avec Necker. Enfin, nous entrons dans la dernière année du projet ACTHYF : plus que 12 enfants à inclure !

Mais pour réussir tout ceci, l'énergie

seule d'un été ne saurait suffire ! Notre énergie prend sa source dans la consultation, au contact de nos patients et de chacun de vous ! Notre énergie s'enracine dans la confiance que vous nous accordez. Elle puise dans l'énergie que vous déployez vous-même, chaque jour, pour que vos enfants trouvent la place qui leur revient dans notre société.

Le 26 juin dernier, j'assistais à un gala de danse dans les bénéfices étaient versés à l'Institut. Le 19 juin, près de 70 coureurs, dont plusieurs d'entre vous, participaient à la course des héros au profit de la Fondation et de l'Institut. Régulièrement, des ventes sont organisées au profit de notre activité de consultation et de recherche.

A tous, je veux dire merci ! ●

Le mot

du Professeur Marie-Odile Rethoré

Directeur médical et scientifique
 de l'Institut Jérôme Lejeune



N'ayez pas peur !

Mettre au monde un enfant c'est, finalement, le confier au monde. A nous, adultes, de faire en sorte que le monde soit digne de lui... C'est encore plus vrai quand l'enfant porte une malformation ou un handicap. Ceux qui ont la charge d'accompagner les parents ont une lourde responsabilité. De leur attitude dépendra en grande partie l'avenir de l'enfant et l'harmonie du foyer.

Depuis son très jeune âge et, maintenant de plus en plus souvent, depuis sa vie intra-utérine, l'enfant a entendu parler de lui non pas comme tous les enfants du monde, en évoquant son prénom, le nom de ses parents, mais avec des

mots qu'il ne comprend sans doute pas complètement mais qu'il reconnaît à force de les entendre : « handicapé, autiste, psychotique, trisomique ». Il a vu ses parents pleurer, se révolter, se battre pour obtenir des choses pourtant évidentes comme une place à la crèche, à l'école, au centre de loisir. Il a vu ses frères et sœurs même plus jeunes que lui prendre leur indépendance, réussir et être félicités, conduire une voiture alors que, lui, doit se contenter d'un « petit travail » pour faire plaisir à Papa et à Maman, d'être consolé par un « petit bisou » quand il a un « petit chagrin » alors qu'il s'agit bel et bien, d'une souffrance d'un adolescent, d'un adulte. Pour ne pas le peiner,



N'ayez pas peur !

● ● ● on le tient à l'écart des soucis familiaux (divorces, maladies, deuils). Ce faisant, on lui impose des situations où il va se sentir de trop et on lui demande de s'adapter du jour au lendemain à la situation nouvelle.

Que dire à ces parents devant ce petit enfant, leur enfant « pas comme les autres » ? Essentiellement, me semble-t-il

« N'ayez pas peur ! »

N'ayez pas peur de dire votre angoisse, votre révolte. N'ayez pas honte de pleurer. Dites-vous bien qu'aucun parent n'est mieux préparé que vous à être le Papa ou la Maman d'un enfant pas comme les autres. C'est lui qui vous apprendra au jour le jour comment il faut agir.

N'ayez pas peur de l'aimer, de

l'adopter chaque matin quand il s'agit de commencer une nouvelle journée qui sera peut-être fort agitée... ou la répétition monotone de toutes les journées qui l'ont précédée.

N'ayez pas peur d'être heureux avec votre enfant, de le dire, de le manifester, de partager avec lui la joie de ses découvertes, de ses progrès. Laissez-le vivre sa

vie d'enfant en oubliant alors tous les bons conseils et les techniques de rééducation que l'on vous a conseillés. Laissez-le faire ses expériences ; laissez-le découvrir le monde à sa manière et redécouvrez-le avec lui. Croyez en lui, en ses capacités de progrès mais, aussi, en ses capacités d'amour. Aimez-le et laissez-vous aimer par lui ! ●

3 questions à Catherine Baud



Assistante sociale à l'Institut Jérôme Lejeune

► Quelle est votre mission à l'Institut ?

Ma mission première est de conseiller les familles sur leurs droits et de les accompagner dans leurs démarches administratives. Par exemple, les aider à monter un dossier pour la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) ou trouver une structure adaptée. Si notre pays a fait des progrès, cela reste très difficile de se repérer dans ce qui ressemble encore à un maquis administratif. Après mon diplôme

d'assistante sociale, je me suis spécialisée dans le handicap. J'ai passé un diplôme universitaire et ai toujours travaillé auprès de personnes porteuses de handicap. C'est donc un univers que je connais bien, même si la réglementation change souvent et que les pratiques peuvent différer d'un territoire à l'autre...

► Comment peut-on faire appel à vous ?

Je reçois sur rendez-vous, ou parfois le jour de la consultation, si le médecin qui a reçu préalablement la famille le juge nécessaire. C'est le cas, lorsque nous recevons des bébés sortant de la maternité. Il est nécessaire d'avoir déjà eu une première consultation à l'Institut : il faut connaître les personnes pour les conseiller et les orienter au mieux. Après, c'est un travail de réseau. Souvent, je réoriente les familles vers une structure ou un service plus près de chez elles, qui sera, du fait de sa proximité, plus efficace.

► Quelles sont les limites que vous rencontrez dans vos fonctions ?

La principale limite est que je ne peux proposer qu'un accompagnement ponctuel aux familles. La deuxième limite est la réglementation. Chaque prestation obéit à un certain nombre de critères. On les remplit ou on ne les remplit pas. Et il n'y a pas une personne qui ressemble à une autre, même s'ils sont porteurs d'un même syndrome. La dernière limite est le manque de solutions adaptées aux besoins des personnes (AESH, ULIS, structures médico-sociales,...) On se retrouve confrontés aux listes d'attentes des établissements. Mais quelle joie quand une solution est trouvée ! ●

CONSULTATION

De nombreux stagiaires

Depuis sa création, l'Institut accueille régulièrement des stagiaires. Au premier semestre, nous avons eu la joie d'accueillir des étudiants en médecine, dont un interne en neuropédiatrie de la clinique universitaire de Navarre (Espagne), des étudiants en neuropsychologie, orthophonie, biologie, des élèves infirmières... et même des médecins qui veulent mieux connaître la déficience intellectuelle. Tous les stages sont validant pour l'obtention de leur diplôme, excepté encore pour les étudiants en médecine français. Mais l'Institut a bon espoir d'obtenir prochainement l'agrément.

Quoi qu'il en soit, pour le docteur Cécile Cieuta-Walti, neuro-pédiatre à l'Institut, l'expérience est riche : « C'est toujours une joie à l'Institut de pouvoir transmettre la flamme qui nous anime. C'est aussi l'occasion pour nous de tisser des liens, d'élargir notre réseau, d'enrichir nos pratiques et de contribuer aussi à former des professionnels aux spécificités de nos patients ».

Vous aussi, lors de votre passage, vous avez peut-être rencontré un de nos stagiaires ... Alors merci de les avoir accueillis !



Dr Borja Laña-Ruiz,
Interne en neuropédiatrie de la clinique universitaire de Navarre

Si l'on parlait de la scolarisation ?

Chaque rentrée scolaire apporte son lot de questionnements, d'inquiétudes aussi. Pour les parents... mais aussi pour les enfants, même si certains ne le verbalisent pas toujours. L'équipe de l'Institut est souvent sollicitée sur ce sujet. Voici quelques éléments de réponses aux principales questions que vous nous posez.

► Institut médico-éducatif ou école ordinaire ?

Dans l'absolu, il n'y a pas de réponse universelle et définitive. Certains enfants s'épanouissent et développent leurs compétences en milieu ordinaire, avec ou sans adaptation (accompagnement de type « AVS », horaires aménagés...). D'autres profiteront davantage d'une intégration en institution médico-sociale. Mais s'il y a des écoles « accueillantes », des enseignants formés, il y a aussi des écoles qui « excluent ». De l'autre côté, si les IME ont bien dans leurs missions « l'enseignement et le soutien pour l'acquisition des connaissances et l'accès à un niveau culturel optimal », il y a parfois des écarts entre les principes et la réalité ...

► Les activités extrascolaires ?

Sport, scoutisme, activités artistiques (musique, danse, dessin, etc.)... Il faut avant tout que l'enfant, puis l'adolescent et l'adulte, soit heureux des loisirs qu'il pratique, d'autant qu'il est valorisant pour lui d'avoir, comme ses frères et ses sœurs, des activités. Au-delà, comme le rappelle souvent le docteur Aimé Ravel, chef du service de la consultation « la déficience intellectuelle n'affecte ni les capacités artistiques ni les aptitudes spirituelles. Il est donc important de ne pas se focaliser uniquement sur les « savoirs académiques » et d'aider son enfant à identifier ses talents et les développer ».

Quel que soit le mode de scolarisation, l'enfant a aussi besoin à la fois de se retrouver avec ses « pairs » et avec des enfants « ordinaires ». Clotilde Mircher, généticienne à l'Institut le dit souvent : « lorsqu'il est scolarisé en milieu spécialisé, une activité extrascolaire avec des enfants du même âge contribue à une intégration souvent bénéfique. A l'inverse, le sport adapté, par exemple, aide l'enfant intégré dans une école non spécialisée à se faire de vrais amis



parmi des enfants « comme lui » ».

Attention néanmoins à ne pas surcharger l'emploi du temps des enfants, et « leur laisser des moments pour jouer, rêver, inventer, nécessaires à l'épanouissement de tout enfant ! » conseille le docteur Aimé Ravel.

► Parents, enseignants, éducateurs, comment trouver la bonne alchimie ?

Le grand défi de la rentrée se trouve dans la relation que les parents doivent tisser avec l'équipe éducative, un lien fort tissé de confiance réciproque. Une alchimie toute particulière ! Pour nouer de bonnes relations, il est important de ne pas être trop intrusif par rapport à la pratique de l'enseignant, au risque d'altérer le dialogue. « Il n'y a rien de pire pour l'enfant qu'un blocage » confirme Charles Bouis. A contrario, quand un dialogue serein et constructif se tisse, il est possible de transmettre à la fois des informations de base sur le syndrome : évoquer la fatigabilité plus grande de ces enfants, leur capacité de mémoire plus limitée... mais aussi le « mode d'emploi » de leur enfant en particulier : « de partager des routines éducatives », explique Charles Bouis, « des repères fixes ». « Il n'y a pas en effet un enfant qui ressemble à un autre, même s'ils sont porteurs de la même anomalie génétique ! » rappelle le docteur Mircher.

Ces repères vont sécuriser l'enfant... mais aussi les éducateurs ! Cette transmission est primordiale car l'enfant y apprend aussi que les limites à la maison sont les mêmes que les limites à l'école. Attention notamment aux

enfants qui deviennent brusquement opposants, le handicap n'excuse pas tout ! Vers 4 ou 5 ans, l'enfant, en phase d'opposition forte, aura besoin, comme pour tout enfant, qu'on lui pose des limites claires et que ses parents refusent de répondre aux transgressions.

► Comment peut-on préparer la rentrée ?

La rentrée, c'est l'inconnu. Il est important de bien la baliser. La première clé ? En parler avec l'enfant. Souvent. Ensuite, rien n'empêche d'être inventif ! Pour Charles Bouis, « il y a des tas de petites choses qui vont aider à concrétiser le temps et les événements qui se préparent : un calendrier où les journées de vacances sont repérées avec un soleil et les jours d'école avec un cartable ; le cartable, la trousse qu'on achète avec l'enfant ; les cycles de sommeil qu'on réadapte au fur et à mesure que la rentrée approche »... L'objectif est autant de préparer que de rassurer. Tout au long de l'été, il peut être important de continuer à stimuler l'enfant. Charles Bouis propose, par exemple, « de lui fixer des objectifs d'autonomie à la maison, en adéquation avec son âge et avec ce qu'il a fait à l'école ». Par exemple, le défi à relever sera de mettre son teeshirt tout seul à la fin de l'été... Il s'agit à la fois de permettre à l'enfant de grandir en maturité, mais aussi d'aider les parents à responsabiliser leur enfant.

► Cela se passe mal... mon enfant ne fait plus des choses qu'il faisait auparavant... il semble triste... il ne veut plus aller à l'école ou au centre... que faire ?

Les causes peuvent être multiples, en lien avec l'école, le mode de scolarisation... ou non. N'hésitez pas à contacter votre médecin de l'Institut pour en discuter. Il pourra aussi vous proposer, au besoin, un rendez-vous avec un psychologue, un neuropsychologue ou un psychiatre. ●

ACTUALITÉ

L'Institut s'engage dans le dossier patient 100 % numérique !

► Depuis la rentrée, l'Institut est entré dans l'ère du dossier patient dématérialisé, avec l'acquisition :



- d'un nouveau logiciel pour les prises de rendez-vous et la gestion du dossier médical ;

- d'un logiciel de numérisation associé à un système d'archivage électronique et de gestion documentaire ;

- l'achat de scanners et l'embauche de trois opératrices, pendant un an, pour numériser plus de 8000 dossiers, soit environ 800 000 pages !

Une vraie révolution qui se prépare depuis un an, sous le pilotage d'Adeline Michaud, respon-

sable qualité, du docteur Ravel, chef du service de la consultation, avec l'appui de la direction des systèmes d'information de l'hôpital Saint-Joseph.

Pourquoi ce choix ? « Depuis sa création, l'Institut était informatisé, mais avec la montée en compétence de nos professionnels et l'évolution de nos activités, ce logiciel ne répondait plus à nos besoins. En changeant de logiciel, nous avons décidé de passer au dossier 100 % numérique. » précise Adeline Michaud. Un choix que seuls 10 % d'hôpitaux ont déjà fait. Les bénéfices attendus sont multiples : « fluidité de la communication entre les professionnels, gains de temps dans la prise en charge, gains de place, accès sécurisé et confidentialité optimale, optimisation du travail de nos professionnels pour davantage d'efficacité, etc. Une action non seulement écologique, mais qui permettra avant tout d'améliorer le suivi médical de chacun ».

Qu'est-ce que cela va changer pour les familles ? Grégoire François-Dainville se veut rassurant : « Tout ceci devrait être transparent pour les familles. En particulier, si elles viennent avec des documents papiers, ils seront scannés au secrétariat ou par les médecins ». Mais il n'exclut pas quelques difficultés d'adaptation : « L'équipe est très motivée. Nous nous formons et nous organisons pour toujours mieux vous suivre et vous accueillir. Merci de votre bienveillance ! ».

PROCHAINE FORMATION

La prochaine formation aux familles et aux proches aura lieu à Paris, le samedi 24 septembre, de 10h à 12h30 sur le thème : « Alimentation et activité physique des adultes déficients intellectuels ». La participation demandée est de 10 € par personne. Inscriptions et renseignements : FORMATIONS@INSTITUTLEJEUNE.ORG

► 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 Clotilde Mircher, Dr Cécile Cieuta-Walti, Charles Bouis, Cathrine Baud, Adeline Michaud, Grégoire François-Dainville - Conception graphique : Alexis Dupont - Crédits photos : S. de Rozières ; Amélie Benoist - Agence BSIP ; FJL ; - Imprimerie PRD S.A.R.L. - ISSN 1960-1778.

EVÈNEMENTS

■ ILS ONT ATTIRÉ NOTRE ATTENTION

► **LE 1^{ER} MARS**, l'INSERM a publié les conclusions de son expertise collective sur la déficience intellectuelle, fruit d'un travail de plusieurs mois ayant associé chercheurs et cliniciens, dont Anne-Sophie Rebillat, gériatre à l'Institut. Au total, plusieurs dizaines de recommandations dans de nombreux domaines : épidémiologie, évaluation, suivi médical, accompagnement et soutien, axes de recherche. Un document de référence, dont la synthèse peut être téléchargée sur notre site Internet.

► **JEUDI 17 MARS**, le 6^{ème} Prix International Sisley-Jérôme Lejeune était décerné au Professeur Alberto Costa (Cleveland - Ohio) pour ses travaux de recherche sur la trisomie 21. Chercheur en neurosciences et père d'une petite fille trisomique 21, Alberto Costa a publié dès 2006 des premiers résultats prometteurs et développe depuis peu des essais cliniques sur un antagoniste des récepteurs NMDA (mémantine). La remise du prix a été précédée de portes ouvertes à l'Institut, avec la présence de nombreux chercheurs et familles.

► **LE 8 JUIN**, une publication dans *The Lancet Neurology* des résultats de l'étude TESAD menée en Espagne par le Professeur Mara Dierssen sur des adultes trisomiques 21, à partir de la molécule EGCG (extraite du thé vert). Cet essai marque une étape importante dans la recherche thérapeutique sur la trisomie 21. Il a permis de tester des outils d'exploration (IRM fonctionnelle) et d'évaluation (tests neuropsychologiques) utiles pour l'avenir. Si des résultats sur certains tests neuropsychologiques sont constatés, ils ne permettent pas de tirer des conclusions définitives sur l'activité de la molécule EGCG dans l'amélioration des capacités cognitives ni de s'assurer de sa totale innocuité.

► Au vu de ces résultats, pour les patients porteurs de trisomie 21, la Fondation et l'Institut ne recommandent pas de prendre de produits à base d'extraits de thé vert (en vente dans le commerce et sur internet).

■ BIENVENUE À :

- Claire Rakic : Chef de projet clinique
- Anis Labidi : ingénieur projets
- Laura Cretu : Psychiatre
- Aude Pichot : Neuropsychologue

