

la lettre aux familles



**Ensemble,
 on va plus loin !**

L'édito

de Grégoire François-Dainville

Directeur général de l'Institut Jérôme Lejeune



Chers amis,
 Voilà quatre mois que j'ai l'honneur de diriger cette belle maison. Je devrais dire votre maison. J'ai plaisir à vous croiser dans les couloirs, échanger avec les uns et les autres. Je découvre aussi une équipe formidable. Des professionnels d'une rare compétence. Mais aussi des hommes et femmes d'une grande humanité qui ne cherchent que le bien de leurs patients. Grâce à la générosité des donateurs de la Fondation Jérôme Lejeune, nous pouvons proposer une consultation qui prend le temps ... et soin de chacun. Nous allons aussi pouvoir lancer de nouveaux projets : déve-

loppement de notre consultation sur le vieillissement, nouvelle consultation sur le syndrome de Smith-Magenis, nouveaux programmes de recherche, extension de notre démarche qualité à la consultation pour mieux vous servir. Votre confiance nous honore. Elle nous engage avant tout. Merci pour toutes vos suggestions qui nous aident à progresser. C'est avec vous que nous voulons construire l'Institut de demain. Car, comme le dit ce proverbe africain : tout seul on va plus vite, ensemble on va plus loin ! Bonne année à vous et à tous ceux qui vous sont chers ! ●

Le mot

du Professeur Marie-Odile Rethoré

Directeur médical et scientifique
 de l'Institut Jérôme Lejeune



“ Ces adolescents qui nous échappent ”

« *N'insistez pas, il ne comprend pas, c'est un enfant !* »... « *Ils ont droit au plaisir comme tout le monde !* ». Voilà ce que l'on entend en famille, dans les institutions, à la consultation.

Si nous sommes si mal à l'aise face à ces extrêmes, c'est parce que s'il est toujours difficile d'établir une relation véritable avec les personnes déficientes mentales, la crise de l'adolescence rend les choses encore plus compliquées.

Face à la masturbation, au manque de pudeur, à l'exhibitionnisme, faut-il fermer les yeux ? Interdire ? Menacer ?

Au-delà des interdits moraux rigides, au-delà de l'alternative "laxisme ou répression", il faut privilégier une rencontre seul à seul avec la personne afin de la rejoindre dans ce qu'elle vit. Il est souhaitable que l'adolescent puisse avoir sa chambre à lui et, alors, il faut respecter son domaine dans lequel nous ne pouvons entrer sans y être invités. Lui seul peut nous indiquer les frontières invisibles entre une trop grande distance et une proximité déplacée. Respecter l'intimité de sa personne dans toutes circonstances, respecter son corps,

“ Ces adolescents qui nous échappent ”

● ● ● sa pudeur mais aussi, son « jardin intérieur », ses secrets, ses souffrances en ne les évoquant qu'avec sa permission.

Les personnes déficientes mentales ont-elles des désirs sexuels ? Leur sexualité est-elle normale ? Ils ne sont ni anges, ni démons, mais personnes humaines à part entière, sexuées, hommes ou femmes jusque dans leurs fibres les plus pro-

fondes. Comme pour nous tous, enfants, adolescents, adultes handicapés ou non, leur sexualité exprime le besoin fondamental d'aimer et de se savoir aimé et c'est sur ce chemin de l'amour qu'ils peuvent assumer leur propre sexualité. Pour eux, aussi l'amour est possible qu'il s'appelle intimité, secrets partagés, activités communes, loisirs choisis ensemble. Le pro-

blème du célibat n'en est pas résolu pour autant et peut générer des moments de dépression ou de révoltes qu'il nous faut accompagner nous, parents ou professionnels.

Se sentir choisie parmi d'autres, choisir celle que l'on veut protéger, avec qui l'on veut cheminer, pouvoir être reconnu(e) comme "l'élue(e)", tout cela permet un passage

harmonieux vers l'âge adulte. Pauvre au niveau de ses performances, ayant souvent vécu beaucoup de rejets, la personne déficiente mentale doit faire l'expérience d'une relation affective heureuse pour combattre l'image cassée d'elle-même. Elle est alors riche de tout ce qu'elle vit avec ceux qu'elle aime et qui l'aiment. ●

SOINS

3 questions au Dr Aimé Ravel



► A qui s'adresse la consultation de l'Institut Jérôme Lejeune ?

On associe souvent le nom de l'Institut aux enfants porteurs de Trisomie 21 mais nous suivons environ 7500 patients de tous âges souffrant d'un déficit intellectuel d'origine génétique. Si 80 % de nos patients portent une trisomie 21, 20 % présentent des syndromes plus rares (X fragile, Smith-Magenis, Williams-Beuren, Angelman, etc.) voire sont en attente d'un diagnostic génétique. La moitié de nos patients vient de province ou de l'Etranger.

► A quoi sert une consultation à l'Institut Jérôme Lejeune ?

Parfois, elle vise à porter le diagnostic de l'anomalie génétique susceptible d'expliquer les difficultés d'un patient. Le plus souvent, il s'agit d'établir, en lien avec l'entourage, un bilan et un suivi régulier de la situation d'un patient dont l'affection est déjà connue. Si nécessaire, nous proposons à nos patients d'autres consultations plus spécialisées (neurologie, orthopédie, psychiatrie), un bilan orthophonique, neuropsychologique ou social voire un prélèvement sanguin. Dans tous les cas, un suivi régulier est essentiel (une fois par an en règle générale, tous les 6 mois dans la toute petite enfance).

► Comment expliquez-vous le succès de la consultation ?

De nombreux rapports l'ont montré, l'accès aux soins des personnes handicapées est parfois un vrai parcours du combattant. Peu de médecins, notamment, sont formés à la déficience intellectuelle. Et bien souvent, nos patients présentent des problèmes médicaux variés puisque les maladies génétiques touchent toutes les cellules.

Nous avons la chance de disposer d'une équipe pluridisciplinaire avec des professionnels qui connaissent bien les maladies concernées. Cela nous permet d'offrir une prise en charge globale et de limiter au maximum les examens.

Grâce au financement de la Fondation Jérôme Lejeune, nous avons aussi la chance de proposer des consultations médicales d'une heure, ce qui nous permet d'approfondir l'interrogatoire et l'examen clinique, et donc de bien soigner nos patients, mais aussi de prendre soin d'eux. Nous pouvons aussi leur proposer de participer à des projets de recherche. ●

SOINS

Le MEOPA fait son entrée à l'IJL !

Pour certains patients, une prise de sang peut s'avérer une véritable épreuve générant agitation et parfois agressivité. Nos infirmières ont développé un savoir-faire remarquable avec, outre la pose d'EMLA, des stratégies de détournement d'attention (complices, DVD, ...). Mais dans certains cas, le soin reste impossible à réaliser.

C'est pourquoi, l'IJL vient de se doter de bouteilles de MEOPA (protoxyde d'azote), qui permet de diminuer fortement chez ces patients la douleur et l'anxiété. Il s'agit d'apposer un masque sur le visage du patient après l'avoir installé confortablement dans une atmosphère de mise en confiance. Le MEOPA fait effet en trois minutes et jusqu'au retrait du masque. Les infirmières et les médecins ont tous été formés à son utilisation qui ne présente pas de risque. Pour être réalisé dans les meilleures conditions, le protocole dure une demi-heure environ.



► Pour tout renseignement, s'adresser aux médecins et aux infirmières.

La recherche sous toutes ses formes !



Zacharie,
le premier
enfant
Acthyf

▶ Chacun a en tête le programme **ACTHYF** mené à l'IJL qui évalue l'association de 2 traitements (acide folinique et une hormone thyroïdienne) sur le développement des enfants porteurs de trisomie 21 âgés de 6 à 18 mois. **Nous venons de passer le cap du 100^{ème} patient inclus.**

Mais saviez-vous que l'Institut est impliqué dans plus d'une dizaine de programmes de recherche ?

La recherche fondamentale tout d'abord, qui se déroule en laboratoire et vise à acquérir de nouvelles connaissances biologiques et physiologiques. L'IJL est ainsi associé à plusieurs équipes et notre biobanque BioJeL est activement impliquée dans ces collaborations.

La recherche observationnelle ensuite, qui vise à décrire l'histoire naturelle ou les causes déterminantes des maladies, ou encore l'état de santé d'une population (fréquence d'une maladie, évolution...). Pour mieux soigner les patients, il faut connaître les maladies ! C'est ainsi que nous collaborons avec le docteur Satgé pour analyser la

fréquence et les types de cancers chez les personnes porteuses de trisomie 21. Les résultats seront communiqués au congrès mondial de la Trisomie 21 qui se tiendra en Inde cet été.

Recherche interventionnelle, enfin, qui vise à évaluer des nouvelles stratégies de prévention, de diagnostic, des nouveaux traitements ou une méthode de rééducation. Outre **ACTHYF**, nous testons un médicament développé par les laboratoires Roche, qui agit sur les compétences d'apprentissage, de langage et de mémoire d'adolescents et jeunes adultes trisomiques 21 (Etude **CLÉMATIS**). La plupart des recherches évaluant un médicament sont effectuées en « *double aveugle* ». Cela signifie que ni le médecin, ni le patient et sa famille, ne sait si le traitement qui lui est proposé est un placebo ou la molécule active.

Toute l'équipe de l'IJL est mobilisée pour participer au progrès médical. Les patients et leurs familles peuvent participer aux projets de recherche de l'Institut s'ils le souhaitent. Sans leur implication, la recherche ne peut pas avancer ! ●

A NOTER :

Les données personnelles informatisées des patients, recueillies pour leur suivi médical, peuvent être utilisées, anonymisées, pour les besoins de recherche de l'Institut. **Vous avez le droit de vous y opposer à tout moment et sans vous en justifier**, en adressant au Directeur général de l'Institut un courrier ou un email à l'adresse contact@institutjeune.org. Bien sûr, votre opposition n'affectera en rien votre prise en charge médicale.



Pour en savoir plus, vous pouvez consulter le site : www.institutjeune.org
Pour tout renseignement concernant les études ACTHYF et CLEMATIS, contacter l'IJL : contact@institutjeune.org

Informations

CONSULTATION

■ CRÉATION D'UNE CONSULTATION VIEILLESSEMENT

L'espérance de vie des patients porteurs d'une déficience intellectuelle a considérablement augmenté. On observe aujourd'hui une nouvelle génération de patients âgés, avec des besoins spécifiques de prise en charge.

On sait que dans le cas de la trisomie 21, le vieillissement est associé au risque de développer une maladie de type Alzheimer. Ces patients doivent bénéficier régulièrement d'une évaluation cognitive adaptée, en parallèle de la prise en charge des pathologies curables qui doivent être cherchées et traitées. C'est pourquoi, avec l'appui des docteurs Anne-Sophie Rebillat, Martine Conte et notre équipe de neuro-psychologues, l'IJL a ouvert cette année une consultation gériatrique qui permet une évaluation globale de la polyopathie (ex : troubles du sommeil, de la déglutition, dénutrition, épilepsie, chutes, dépression, syndromes douloureux, troubles visuels et auditifs), du niveau d'autonomie, du mode de vie et de l'état cognitif.

Elle implique le patient, les soignants et les aidants et a comme objectif le maintien de la qualité de vie et du bien-être.

■ L'INSTITUT ÉTEND SA DÉMARCHÉ QUALITÉ AU SERVICE DE LA CONSULTATION

Vous êtes nombreux à avoir répondu à notre questionnaire de satisfaction. Soyez-en remerciés.

L'écoute de vos remarques est en effet indispensable au progrès de notre Institut.

L'analyse des questionnaires montre votre contentement à hauteur de 98% pour l'accueil et de 99% pour la prise en charge des patients. 100% des familles recommanderaient l'IJL ! Merci pour votre confiance. Elle nous engage.

C'est pourquoi, après notre Centre de Ressources Biologiques (CRB BioJeL), dont la certification AFNOR vient d'être renouvelée pour trois ans, nous avons décidé de nous attaquer en 2015 à la qualité de notre consultation afin d'améliorer notre organisation et l'accueil de nos patients.

Grâce à vos suggestions, nous avons identifié plusieurs pistes d'amélioration comme la prise de rendez-vous. On y travaille !

■ FÉLICITATIONS !

ANNE-SOPHIE REBILLAT, médecin gériatre à l'Institut qui a soutenu brillamment sa thèse de science en septembre dernier sur le rôle de certains mécanismes inflammatoires dans la maladie d'Alzheimer.

FORMATION

La journée des familles : un succès !

► Vous étiez près de 300 à participer à notre dernière journée des parents et des proches le 20 septembre dernier. Les principales interventions sont en ligne sur notre site Internet : www.institutlejeune.org

Fidèle à sa mission, l'Institut a à cœur de vous proposer, ainsi qu'aux professionnels, ces temps de formation et de partage. Au total, ce sont ainsi plus de 1000 personnes qui ont participé en 2014 à une de nos formations.

Suite à cette journée, nous avons noté vos demandes, vos propositions et nous poursuivons cette démarche en 2015 par des formations d'une demi-journée. Vous pouvez déjà noter que notre prochaine formation ouverte aux familles et aux proches se tiendra le 11 Avril 2015, de 10h à 12h30, à Paris. Le thème sera « *Comment favoriser au quotidien les progrès du jeune enfant déficient intellectuel (0-6 ans) ?* ». ●

► Pour vous inscrire, écrivez à : formations@institutlejeune.org

BILAN D'ACTIVITÉ

Les chiffres clefs 2014

3,9 M€ de budget, financé par la Fondation Jérôme Lejeune (80 %) et l'assurance maladie (20%)

VENTILATION DES DÉPENSES :



Une équipe de 32 professionnels

7302 patients suivis (ce nombre a doublé en 10 ans)

3880 consultations en 2014 (+ 3% par rapport à 2013, +25% en 10 ans)

40 nouveaux patients par mois

1000 personnes ont participé à une formation organisée par l'Institut

L'institut est engagé dans 11 programmes de recherche

9 publications scientifiques en 2014

4400 échantillons dans notre biobanque (+25% par rapport à 2013)

RÉPARTITION DES PATIENTS :

► Diagnostics :

► Origine géographique :

► Age :



Informations

ÉVÈNEMENTS

■ FOCUS SUR LES JOURNÉES CLINIQUES INTERNATIONALES JÉRÔME LEJEUNE

Plus de 150 personnes, cliniciens et chercheurs, ont participé en septembre dernier aux Journées Cliniques Internationales Jérôme Lejeune organisées par l'Institut sur le thème de l'évaluation des personnes présentant une déficience intellectuelle d'origine génétique. Mieux évaluer est un enjeu majeur aujourd'hui. L'évaluation contribue à améliorer notre compréhension des maladies génétiques de l'intelligence, la qualité de la prise en charge, et donc la qualité de vie des personnes.

Présidé par le professeur Marc Tassé, de l'université de l'état d'Ohio, reconnu pour ses nombreuses publications traitant des aspects comportementaux des personnes atteintes de syndromes génétiques, ce congrès a permis à des experts internationaux de partager les résultats de leurs travaux autour des thèmes suivants :

- l'évaluation médicale, avec un volet sur l'évaluation de la douleur que les personnes porteuses d'une déficience intellectuelle ressentent, contrairement à certaines idées reçues;
 - l'établissement du diagnostic et l'apport de l'évaluation neuropsychologique;
 - les conduites adaptatives avec un regard particulier sur les aspects fonctionnels et de vie pratique;
 - la recherche clinique avec les questions éthiques qu'elle soulève et la définition de critères de jugement valides et fiables lors d'essais cliniques.
- Vous pourrez prochainement revivre ces journées sur notre site Internet.

Le congrès a aussi mis en évidence le besoin d'une plus grande collaboration entre toutes les équipes et l'importance d'homogénéiser les pratiques. Un beau défi à relever.

■ NOUVEAUX ARRIVANTS À L'INSTITUT

Bienvenue aux nouveaux dans l'équipe !

CÉCILE CIEUTA-WALTI, Neuro-pédiatre

ERIC LE GALLOUDEC, Neuro-pédiatre

ISABELLE MAREY, Généticienne

JENNIFER GALLARD, Neuro-psychologue

ALICIA GAMBARINI, Infirmière

EMILIE NONNOTTE, Coordinatrice des projets de recherche

MIKAËL DAVID, Technicien de laboratoire

► 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. 3 500 à 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

