



L'institut Jérôme Lejeune est le premier centre de soin en France pour les personnes atteintes d'une déficience intellectuelle d'origine génétique (trisomie 21, syndrome de l'X fragile, maladie du cri du chat, anomalies chromosomiques rares, syndromes de Rett, Williams Beuren, Willi Prader, Angelman...). L'équipe de l'Institut reçoit en consultation 4 000 patients, auxquels elle propose un suivi médical spécialisé tout au long de leur vie.

SOMMAIRE. Vous retrouverez dans cette lettre :

page 1 Les mots des directeurs	page 3 Point Diététique Point Recherche
page 2 Point Santé Espace dialogue	page 4 Kiosque - Infos pratiques

L'édito de Dominique Neckebroeck

Directeur de l'Institut Jérôme Lejeune



Chers amis,

La première lettre de l'Institut vous a présenté les différentes activités et les services que vous pouvez attendre de nous.

Ce deuxième numéro met l'accent sur des thèmes plus précis et les bonnes pratiques à mettre en place pour accroître le confort des patients et anticiper les sur-handicaps.

L'Institut évolue et trois chantiers majeurs sont actuellement en cours :

D'une part, notre statut « à titre expérimental » doit évoluer et déboucher sur une structure pérenne et reconnue au sein du système de santé. A cet effet, le Ministre de la Santé et des Solidarités a nommé par arrêté du 3 mai 2007, un comité d'évaluation constitué de représentants des pouvoirs publics, d'organismes payeurs et d'autorités qualifiées. Ce Comité est placé sous la présidence de Monsieur Patrick Gohet, délégué interministériel aux personnes handicapées et sous la vice-présidence de Monsieur Jean-Marie Schleret, président du Comité national consultatif des personnes handicapées. Ce Comité, doit statuer sur les propositions d'orientation de l'établissement dans le cadre des dispositions de droit commun.

D'autre part, nous poursuivons une démarche qualité, pour obtenir en deux ans la certification commune aux établissements de santé.

Enfin, nous mettons en place un système "PMSI" (Programme de Médicalisation des Systèmes d'Information), afin de valoriser et normaliser notre activité de consultation.

Vous pouvez constater que le travail ne manque pas.

A votre écoute, je vous serai toujours reconnaissant de me communiquer vos réactions et vos suggestions.

Votre confiance est notre récompense. ■

Le mot du Pr. Marie-Odile Rethoré

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



"Comment faire pour que mon enfant ne devienne pas trop gros ?" Cette question, pratiquement toutes les familles la posent et, très souvent, dès les premières consultations.

A part de rares exceptions, liées à la pathologie de l'enfant ou à des prédispositions familiales, **le surpoids n'est pas une fatalité et on peut l'éviter.**

Bien sûr, il faut apprendre à l'enfant, dès le jeune âge, à manger de tout, raisonnablement, à ne pas se resservir et, surtout, à boire de l'eau en quantité suffisante. Les sodas et autres boissons sucrées sont réservés à la fête... quand les parents boivent du champagne ! Attention aux régimes "miracles" qui font perdre de la graisse mais, aussi, des muscles. Les régimes sont souvent contraignants et peuvent générer une prise de poids importante quand ils sont abandonnés...

L'évolution des modes de vie, aussi bien en ville qu'à la campagne, fait que l'activité physique a considérablement diminué à tous les âges de la vie.

Les enfants et les adultes sont conduits à l'école ou à l'ESAT en voiture. Le dimanche ils restent, bien souvent, assis devant la télévision ou les yeux rivés sur les jeux électroniques... L'ordinateur peut être un "mauvais copain" si on en abuse !

L'activité physique n'est pas synonyme de compétition sportive. En fait, elle correspond à tout mouvement corporel produit par la contraction des muscles entraînant une dépense d'énergie supérieure à celle

> suite de l'article page 4

Cette rubrique consacrée à la consultation spécialisée de l'Institut Jérôme Lejeune abordera pour vous des sujets particulièrement importants dans le **suivi médical** des personnes atteintes d'une déficience intellectuelle d'origine génétique. 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**.



« Docteur, mon fils (ou ma fille) trisomique 21 adulte régresse »

Dr Ravel, médecin chef de la consultation

“**M**on enfant adulte ne s'intéresse plus à rien, ne parle plus, n'est plus expressif, se ralentit...”. Face à ces constats, il est important de **se poser et de lui poser un certain nombre de questions** afin d'en discuter avec son médecin traitant. Il s'agit de cerner **en quoi le comportement de votre enfant a changé, depuis quand et quelles en sont les manifestations concrètes**.

A-t-il des signes de **dépression** ?

- Mon enfant sourit-il, rit-il, plaisante-t-il ?
- Dort-il bien ? Se plaint-il de son sommeil ?
- Est-il mieux le soir ou le matin ?
- Son regard est-il lumineux ? Est-il fier de lui ? Soigne-t-il sa personne ou se laisse-t-il aller ?
- Parle-t-il positivement de lui ou de son travail ?

Vous observez que son **état général** s'est dégradé. A-t-il le teint plus pâle ? Est-il plus fatigable ? A-t-il perdu du poids ? Supporte-t-il de rester longtemps debout immobile ? A-t-il une **pression artérielle basse** ? Epreuve-t-il une douleur physique : boîte-t-il, se plaint-il des genoux, a-t-il des renvois plus fréquents, a-t-il du mal à avaler, est-il constipé ? Comment exprime-t-il la douleur habituellement ? Peut-être souffre-t-il d'un problème de vision ou d'audition : met-il la télévision fort, hésite-t-il en descendant les escaliers ?

Afin de **prévenir de possibles épilepsies**, demandez-vous s'il a eu des mouvements anormaux, des absences bizarres. Les **apnées du sommeil** peuvent expliquer un

comportement changeant en journée, veillez à certains signes : votre enfant s'endort-il facilement en voiture ou devant la télévision ? Ronfle-t-il ?

S'il vous paraît las, déprimé, il est peut être survenu un **évènement qui aurait pu le marquer** comme le décès de son grand-père, le mariage d'un frère ou d'une sœur, le licenciement de son père, le départ d'une de ses éducatrices préférées, ...



Essayez de vous rappeler **depuis quand votre enfant est différent** : depuis ce voyage qu'il a fait seul avec ce chauffeur de taxi bizarre ? Depuis ce jour où il est revenu avec le pull déchiré sans qu'on sache pourquoi ? Depuis que quelqu'un s'est moqué de lui ?...

Présente-t-il des signes vraiment inquiétants de détérioration intellectuelle : il est **désorienté**, il a perdu tous ses repères, il ne se souvient plus de rien...

Avec ces réponses, il sera plus aisé au médecin de **faire un diagnostic** et de **proposer des traitements** qui vont parfois améliorer spectaculairement l'état de votre enfant. Il peut s'agir d'un :

- traitement médicamenteux : fer, hormone thyroïdienne, anticonvulsivant, antidépresseur,...
- régime alimentaire : régime sans gluten
- nouvel appareillage : appareil anti-apnées du sommeil...
- soutien psychologique, aménagement de l'activité professionnelle,...

Et bien d'autres mesures encore pour que vous puissiez retrouver votre enfant tel qu'il était auparavant !



La caisse d'assurance maladie a refusé de prendre en charge à 100% certaines prescriptions concernant mon enfant, pourquoi ?

Probablement parce que les prescriptions en cause n'avaient pas été prévues dans le “**protocole de soins**”.

Le protocole de soins est un document important établi par le médecin traitant déclaré dans lequel celui-ci précise quels sont **les actes et les prestations concernant la maladie**. Le médecin conseil de l'assurance maladie peut et doit refuser de prendre en charge à 100% les prescriptions qui ne figurent pas explicitement dans cette liste. Il est donc important de **remplir de manière exhaustive** ce document, par exemple en précisant dans la rubrique “recours à des spécialistes” : génétique pour que la consultation à l'Institut Jérôme Lejeune puisse être prise en charge à 100%, et bilan thyroïdien dans le “suivi biologique prévu”.

Point diététique



Introduction à la diététique familiale

Sophie Robin, diététicienne

Une prise de poids importante chez les personnes trisomiques 21 peut être observée. C'est pourquoi il est essentiel, dès le plus jeune âge, de **construire des comportements alimentaires** favorables, de découvrir la diversité des goûts et d'éviter les excès de certains aliments.

Les repas doivent être pris à des horaires réguliers. Le petit-déjeuner est indispensable pour commencer la journée et devrait contenir une boisson, un aliment à base de céréales (pain complet par exemple), accompagné d'un peu de matière grasse ou de confiture, un produit laitier riche en calcium et un fruit amenant des vitamines et des fibres essentielles pour le transit intestinal.

Pour les collations (proposées pour une meilleure régulation du taux de sucre dans le sang), il vaut mieux privilégier un aliment peu gras et peu sucré (comme

un fromage blanc).

Pour adopter une alimentation équilibrée, **toutes les familles d'aliments doivent garder une place quotidienne dans l'assiette** (viande, poisson, œufs/légumes et fruits/féculeux/produits laitiers/matière grasse). Leurs quantités sont définies à partir de plusieurs critères (âge, poids, taille, activité physique...) par la diététicienne.

Une fois que la répartition alimentaire quotidienne est mise en place pour la personne, il est essentiel que les quantités soient respectées pour éviter la prise de poids.

Les personnes trisomiques 21 ont la spécificité d'être très visuelles. Ainsi, des portions alimentaires sous forme visuelle peuvent leur être présentées pour mettre en place une éducation nutritionnelle et leur permettre de se repérer lors d'un repas.

*L'Institut Jérôme Lejeune a une double vocation : **soigner** les patients atteints de déficience intellectuelle d'origine génétique et **organiser une recherche clinique**. Le but de la recherche est toujours à **visée thérapeutique**. La recherche clinique menée à l'Institut Jérôme Lejeune est entièrement financée par la Fondation Jérôme Lejeune.*

Point Recherche



CiBleS21 : un programme de recherche sur le long terme

Dr Bléhaut, médecin directeur de la recherche.

► Trisomie 21 et déficience intellectuelle

Trois chromosomes 21 au lieu de deux, plus de 200 gènes présents en trois exemplaires au lieu de deux... On pourrait penser que cet excédent de 200 gènes entraîne un surcroît d'informations, cause d'une déficience intellectuelle.

Aujourd'hui, on sait que seulement une quarantaine de ces gènes sont "surexprimés" et qu'une partie d'entre eux seulement peut être rendue responsable de la déficience intellectuelle, les autres gènes étant impliqués dans d'autres troubles de la trisomie 21 : anomalies cardiaques, petite taille, etc.

► Rôle du gène de la CBS (cystathionine beta-synthase)

C'est vers 1972 que Jérôme Lejeune, en observant des patients homocystinuriques (dont le gène de la CBS ne fonctionne pas normalement), remarque qu'ils ont un aspect opposé à celui des patients porteurs d'une trisomie 21. Ils sont grands, minces, avec de nombreux plis dans les mains... Seule ressemblance : ils ont aussi une déficience intellectuelle. Il est si frappé de cette opposition qu'il parle alors de type et contertype. Si le gène de la CBS est défaillant chez les patients homocystinuriques, cela suppose-t-il que les patients porteurs d'une trisomie 21 ont un gène de la CBS qui fonctionne trop fort ?

C'est en 1975 qu'il émet cette hypothèse et qu'il localise ainsi le gène de la CBS sur le chromosome 21, emplacement qui sera démontré en 1984 par la biologie moléculaire.

► Le programme de recherche CiBleS21

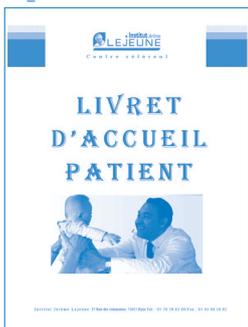
Devant ces constatations, l'Institut Jérôme Lejeune a décidé d'engager un vaste programme de recherche pour trouver un inhibiteur de la CBS. Ce programme, appelé CiBleS21, a démarré en 2004 et comprend une trentaine d'étapes dont certaines ont déjà été réalisées :

- la mise au point d'une réaction permettant d'étudier en éprouvette l'activité de l'enzyme codée par le gène CBS,
- l'évaluation d'environ 48 000 molécules : celles du dictionnaire Vidal (dictionnaire des médicaments) et celles d'une chimiothèque (collection de molécules chimiques spécialement étudiées pour la recherche de médicaments)

- l'étude de 2 000 000 de molécules sur ordinateur,
- la mise au point de modèles animaux et cellulaires sur lesquels les chercheurs pourront tester in vivo les molécules candidates pour inhiber la CBS.

A ce jour, deux molécules actives qui inhibent la CBS ont été trouvées. Leurs caractéristiques sont en cours d'évaluation.





► Livret d'Accueil du Patient

Lors de votre prochain passage à l'Institut Jérôme Lejeune, à l'occasion d'une consultation, vous sera remis le Livret d'Accueil du Patient. Vous y trouverez l'information nécessaire à votre prise en charge dans l'établissement, ainsi que la Charte du Patient. Ce livret d'Accueil sera

pour vous un guide très utile.

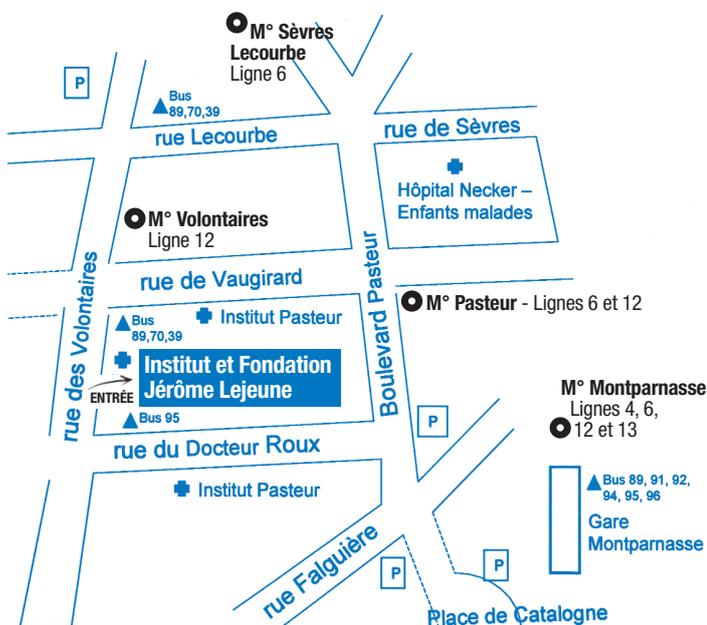
► Démarche Qualité et Certification de l'Institut

Le statut de l'Institut Jérôme Lejeune évolue pour mieux répondre à ses objectifs. Cela passe en particulier par une formalisation des activités de soins, conformément aux procédures de certification des établissements de santé développées par la Haute Autorité en Santé (HAS). Cette « démarche qualité » a été initiée depuis septembre 2007, par la désignation d'un responsable interne en la personne d'Isam Khay.

► Informatisation du Dossier Médical

L'informatisation de l'activité de l'Institut Jérôme Lejeune progresse, avec un nouveau système d'enregistrement des soins, entièrement informatisé, mis en place avec les sociétés IDISS et MOOVE à la fin du mois de janvier 2008. Ce système intègre à la fois la prise de rendez-vous et de suivi des patients, les informations médicales et paramédicales, les informations administratives. Le respect de la confidentialité a bien sûr été au centre du déploiement de cette nouvelle architecture.

► Pour vous rendre à l'**Institut Jérôme Lejeune** :
37 rue des Volontaires 75725 Paris - Tél. : 01 56 58 63 00



► suite de l'article "Le mot" du Pr. Marie-Odile Rethoré

qui correspond au repos. Elle augmente la circulation sanguine, renforce le muscle cardiaque, réduit l'ostéoporose et peut aider à sortir d'une période de tristesse ou de dépression.

Beaucoup de vos enfants font du sport certains jours. C'est indispensable pour les jeunes. Certains sont de vrais champions, bravo à eux ! Mais cela ne les dispense pas d'avoir une **activité physique quotidienne** et la meilleure façon de le faire, à tous les âges de la vie, c'est la marche à pied. L'idéal est de marcher 30 mn par jour en une ou plusieurs fois selon les possibilités. Il n'y a pas de contre indication si l'on prend soin de marcher, d'abord, à son rythme puis, un peu plus rapidement et un peu plus longtemps sans "forcer" et en s'asseyant dès que l'on sent son cœur battre. Si les articulations sont douloureuses, on peut mettre des genouillères bien adaptées.

Cela demande, sans doute, de bousculer certaines habitudes mais on doit y arriver. Pour ceux et celles qui habitent en ville il suffit, tout simplement, de descendre du métro ou du bus un ou deux arrêts avant la destination, d'éviter de prendre l'ascenseur ou les escaliers roulants... Pour ceux qui habitent la campagne, les occasions ne manquent pas au jardin, avec les animaux... Attention aux chemins difficiles !

Pour tous, la marche peut être un grand moment de bonheur où l'on court, danse, tape dans le ballon, court avec le chien mais, aussi, où l'on parle avec les parents, les grands parents, où l'on chante avec les copains. Quand on est seul, la musique est un excellent stimulant !

Bonne route ! Bon vent à tous. ■



Marie D.