

L'Institut Jérôme Lejeune est le premier centre de soins 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 4700 patients, auxquels elle propose un suivi médical spécialisé tout au long de leur vie.



Famille LATIL avec Emmanuel, porteur de trisomie 21



Le mot du Professeur Marie-Odile Rethoré

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

La réforme des protections juridiques, tutelle ou curatelle, amène beaucoup de parents à me demander de rédiger le rapport d'expertise réclamé par les tribunaux. Quand l'enfant est atteint d'une maladie génétique, comme par exemple la trisomie 21 ou le syndrome de l'X-fragile, ma conclusion fait état de « maladie constitutionnelle et définitive entraînant une déficience mentale ».

Je n'envoie jamais ce certificat sans une lettre d'accompagnement disant que les termes utilisés sont ceux requis par la loi et qu'ils ne changent en rien le respect et l'amitié que j'ai pour leur enfant et pour eux-mêmes. Car, si en le rédigeant, je vois le sourire de Pierre ou de Nathalie et pas seulement le chromosome en trop ou en moins, les mots sont là, et même s'ils ont été entendus d'innombrables fois, ils n'en restent pas moins douloureux, je le sais...

En fait, quand je vois ces enfants et ces adultes, ils ne sont pas « malades » au sens habituel du terme, pour la plupart tout au moins, mais ils peuvent le devenir, et alors ils ne font pas comme tout le monde, car l'anomalie responsable du déficit mental est constitutionnelle. Elle est survenue dès le début de l'organisation de l'embryon. De ce fait, elle affecte tous les tissus de l'organisme et sera présente tout au long de la vie. Cela ne veut pas dire que l'on ne puisse rien faire pour les aider à vaincre leur handicap, mais cela suppose qu'ils soient accompagnés, tout au long de leur vie et dans tous les domaines, par des gens compétents et qui les aiment. ■

L'édito de Dominique Neckebroek

Directeur de l'Institut Jérôme Lejeune



Chers amis,

En ce début d'année, permettez-moi de vous exprimer, au nom de l'ensemble du personnel de l'Institut, des vœux sincères et chaleureux.

Que 2010 vous soit douce ainsi qu'à ceux qui vous sont chers.

Comme vous le savez, nous devons nous adosser à un établissement de santé plus important. Dans le cadre de cette démarche, nous bénéficions de la confiance et de l'aide efficace de la Direction de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins (DHOS), et de l'Agence Régionale de l'Hospitalisation d'Île de France (ARHIF), ce qui devrait permettre une conclusion courant 2010.

Cette 5ème lettre va principalement traiter des projets de recherche clinique que nous conduisons, grâce à nos patients et à leur famille, destinés à prévenir la survenue de sur-handicaps.

Bonne lecture à tous et n'hésitez pas à me faire part de vos réactions. ■

SOMMAIRE

ÉDITOS

De M. Neckebroek et du Pr. Rethoré

P 1

POINT SANTÉ

L'obésité et la personne avec un handicap mental

P 2

POINT RECHERCHE

L'étude MORPHÉE et interview d'une famille participant à l'étude

P 3

IMMUTRI : nouveau protocole de recherche sur les maladies auto-immunes

P 4

Cette rubrique consacrée à la consultation spécialisée de l'Institut Jérôme Lejeune aborde 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.



L'obésité et la personne avec un handicap mental

Dr Jeanne TOULAS, pédiatre - Sophie ROBIN, diététicienne



L'obésité est devenue un véritable enjeu de santé publique, puisqu'on estime la fréquence pédiatrique générale à 1 enfant sur 6. Les enfants souffrant d'un handicap mental sont également très fortement touchés. Le docteur Toulas et Sophie Robin nous expliquent le nouveau protocole mis en place par l'Institut.

Dans la population générale, la prise en charge de l'obésité reste difficile et les personnes avec un handicap mental nécessitent des soins adaptés et une prise en charge propre. C'est pourquoi l'Institut Jérôme Lejeune, avec l'aide du Professeur Claude Ricour, pédiatre nutritionniste à l'hôpital Necker-Enfants-Malades à Paris, travaille à établir un **protocole de dépistage, de prise en charge et surtout d'anticipation de l'obésité**.

La prévention de la survenue de l'obésité nous semble effectivement importante. Cependant, pour que cette action soit efficace, **tous les intervenants autour de la personne handicapée** (les différents professionnels des centres, les familles ou l'entourage proche) doivent être sensibilisés et être acteurs de cette prévention.

Pour cela, **4 grands axes** de prise en charge ont été définis :

- **la santé**, avec l'appropriation d'outils simples comme les courbes de corpulence,
- **la diététique**, aidant à rétablir les équilibres alimentaires. Elle s'appuie sur des conseils généraux et des portions alimentaires spécifiques,
- **la psychologie**, prenant en compte les habitudes et le comportement alimentaire de chacun,

- **l'activité physique**, en s'efforçant de cerner les capacités propres à chaque individu et en ayant recours à du matériel adapté.



Dr Jeanne TOULAS avec une patiente

La première phase de travail consiste à **permettre aux centres d'accueil d'agir** sur ces 4 axes de prévention et de dépistage, en adaptant la prise en charge à leurs établissements et à leurs pensionnaires.

Il nous semblait également important que, dans un second temps, les professionnels des centres puissent **transmettre aux parents les informations nécessaires** pour une prise en charge globale aussi bien dans le centre qu'à domicile. En effet, pour que l'enfant s'implique complètement selon son degré de handicap, il est nécessaire qu'autour de lui, **tous se mobilisent dans le même sens**.

Le but de cette action est avant tout d'**améliorer la qualité de vie et l'estime de soi** de la personne avec un handicap mental. ■



Carnet diététique de l'Institut Jérôme Lejeune : donné en consultation par la diététicienne ou vendu 7 € hors consultation.



L'Étude MORPHÉE

Dr Martine CONTE, médecin clinicien, en charge plus particulièrement des patients vieillissants.

L'obésité est une des causes potentielles de **Syndrome d'Apnées Obstructives du Sommeil (SAS)**. L'étude MORPHÉE recherche l'existence de ce syndrome chez les personnes adultes atteintes de trisomie 21, en collaboration avec le Dr Isabelle ARNULF de la Pitié-Salpêtrière.

Le médecin de l'Institut Jérôme Lejeune suspectant un SAS chez son patient lui propose d'être inclus dans l'étude. Le patient rencontre ensuite une psychologue pour une première évaluation. Un rendez-vous est pris enfin pour l'**examen polysomnographique** qui se passe à la Pitié-Salpêtrière pendant une nuit, avec un enregistrement de la respiration, des battements cardiaques et un EEG (électroencéphalogramme).

En cas de SAS, un **appareillage spécial** (masque complet nez-bouche) est proposé au patient, à porter pendant la nuit. Cet appareillage a déjà démontré sa grande efficacité dans d'autres populations de patients atteints par ce syndrome.

Cette étude explore ainsi en même temps les deux aspects, diagnostique et thérapeutique, du SAS, afin d'améliorer directement la vie quotidienne des patients trisomiques 21 atteints. ■

INTERVIEW d'une famille participant à l'Étude MORPHÉE

Catherine, adulte, porteuse de trisomie 21, participe à l'étude MORPHÉE dans le cadre de son suivi à l'Institut Jérôme Lejeune. Sa maman répond aux questions de l'équipe de l'Institut.

Pourquoi le médecin a-t-il proposé à Catherine de participer à l'étude MORPHÉE ?

Mme P. (mère de Catherine) : Catherine a toujours été un peu lente mais elle présentait des signes de très grande fatigabilité. Il lui arrivait de s'endormir après le déjeuner, assise devant la télévision ou en voiture. On aurait pu qualifier son état de semi-dépressif. Elle avait tendance à s'isoler, à se retirer dans son appartement (Catherine vit en résidence).

Comment s'est passée la polysomnographie à la Pitié-Salpêtrière ?

Mme P. : Le personnel est très attentif au patient. J'étais présente, ce qui a beaucoup rassuré Catherine. La pose des électrodes (pour l'EEG) est **un peu spectaculaire**, cela prend 3/4 d'heure. Nous sommes arrivées à 16h et parties à 10h le lendemain. Cela s'est très bien passé.

Un appareillage a été proposé à Catherine. Comment a-t-il été accepté par Catherine et par son entourage ?

Mme P. : La mise en place du masque s'est effectuée en douceur à domicile afin que Catherine puisse s'y habituer. Pour que tout se passe bien, la collaboration

de l'entourage est indispensable car Catherine a besoin d'aide pour fixer les attaches du masque.

Dans la résidence où vit Catherine, une infirmière de l'association qui loue l'appareil est venue former l'éducateur et l'infirmière. Il était très important que toute l'équipe prenne conscience qu'il s'agit d'un soin, qui doit être fait, **malgré l'aspect barbare du masque**. Un DVD les a aidés et ils ont tous joué le jeu.

Quels sont les effets positifs du soin ?

Mme P. : Assez rapidement, **quelque chose d'indéfinissable a changé** chez Catherine. Les signes les plus nets, confirmés par le personnel de sa résidence, ont été : une plus grande tonicité, elle est plus présente, plus attentive et plus souriante. Fait exceptionnel, elle n'a pas eu de rhinopharyngite de tout l'hiver dernier. Même sa qualité de peau était nettement améliorée. En revanche, on n'observe pas de changement notable sur sa lenteur, liée à son rythme propre et à son caractère.

Encourageriez-vous d'autres familles à participer à cette étude ?

Mme P. : Oui, même si d'autres causes de fatigabilité existent. Il est important de se donner le temps d'expérimenter et de parler. Les échanges avec l'infirmière de l'association ont permis de bien comprendre que c'était un soin, même si cela représente une contrainte pour ceux qui veillent et pour le patient. **L'appétit de vivre de Catherine aujourd'hui en témoigne.** ■



IMMUTRI : nouveau protocole de recherche sur les maladies auto-immunes chez les personnes avec une trisomie 21

Dr Aimé RAVEL, médecin chef de la consultation

Les maladies auto-immunes sont très fréquentes chez les personnes avec une trisomie 21 et connues de longue date. De nombreuses questions soulevées demeurent sans réponse comme celles sur la fréquence, le dépistage ou la prévention de ces maladies. Pour tenter de trouver des réponses, l'Institut Jérôme Lejeune débute un nouveau protocole de recherche sur l'auto-immunité chez les personnes trisomiques 21 : IMMUTRI.

Ce nouveau protocole de recherche a pour but :

- de comprendre les raisons de la grande fréquence des troubles auto-immuns chez les personnes trisomiques 21,
- de mieux préciser les examens réellement utiles chez les patients,
- de déterminer l'âge le plus adapté pour proposer ces examens.

On espère aussi, grâce à ce protocole, pouvoir proposer des traitements curatifs plus adaptés, voire des traitements préventifs.

Description du projet :

Deux groupes de trente patients porteurs de trisomie 21 âgés de 8 à 35 ans seront créés. Le premier groupe sera constitué de patients présentant un ou plusieurs signes d'un trouble d'origine auto-immun, le second groupe sera constitué au contraire de patients ne souffrant a priori d'aucun trouble auto-immun.

Pour chaque participant au projet, **un examen clinique complet sera effectué**, les antécédents médicaux familiaux et personnels seront relevés et des tubes de sang seront prélevés pour l'étude des sous-populations lymphocytaires et pour la recherche des auto-anticorps.

Nous rechercherons des volontaires parmi les patients se rendant à la consultation de l'Institut pour un bilan de surveillance. La seule contrainte pour le patient sera de se faire prélever une petite quantité de sang supplémentaire pour les examens de laboratoire.

Nous espérons que vous serez nombreux à participer à ce projet.

Si vous souhaitez y participer, n'hésitez pas à en parler au médecin lors de la consultation. ■

Pour compléter ces propos, la fiche médicale 2 traite des maladies auto-immunes chez les personnes porteuses de trisomie 21. Cette fiche vous donnera les éléments pour mieux comprendre ce que les médecins pourraient vous expliquer en consultation.

VOTRE AVIS NOUS INTÉRESSE

Pour nous aider à mieux répondre à vos attentes, **donnez-nous votre avis** sur la **Lettre aux familles** en répondant au **questionnaire** en ligne sur le site :

www.institutlejeune.org

Infos pratiques



• Institut Jérôme
LEJEUNE

37 rue des Volontaires – 75015 Paris
Tél. : 01 56 58 63 00

► Horaires d'ouverture

Du lundi au jeudi de 8h30 à 18h
Vendredi de 8h30 à 17h30
Samedi de 8h30 à 12h30

► Pour nous contacter :

consultations@institutlejeune.org
pour une consultation
contact@institutlejeune.org
pour réagir à la lettre

