

Le vieillissement de la personne déficiente intellectuelle

L'édito

de Monsieur Dominique Neckebroek,
Directeur général de l'Institut Jérôme Lejeune



Chers amis,
Nous n'avons pas diffusé de lettre depuis un certain temps, veuillez nous en excuser. Des événements majeurs concernant l'Institut ont occupé notre temps et notre énergie. Nous pouvons à nouveau communiquer avec vous par cette lettre, et faire un point sur notre fonctionnement et notre développement.
Tout d'abord, pour ceux d'entre vous qui ne sont pas venus en consultation en 2011, notre adossement annoncé s'est réalisé. Le 1^{er} janvier 2011, nous avons intégré le Groupement de Coopération Sanitaire « Groupe hospitalier Paris St Joseph - Institut Jérôme Lejeune ».
Ensuite, notre laboratoire BioJEL a été certifié selon la norme AFNOR. Avec une reconnaissance

officielle comme Centre de Ressources Biologiques et maintenant la certification, nous sommes en mesure de répondre à tout projet de coopération scientifique au profit de la recherche française et internationale par la fourniture de nos échantillons ou le stockage de prélèvements.
Enfin, nous lançons l'essai ACTHYF. La Fondation Jérôme Lejeune le finance entièrement et des donateurs généreux y participent. La FAVA, nous a attribué le 3^e prix Challenge 2012 pour ce projet.

Vous constaterez au fil des articles, que pas à pas, sans arrogance ni orgueil, nous avançons sur le chemin exigeant de la compétence, de la qualité et du cœur, pour vous tous.
Bonne lecture. ●

Le mot

du Professeur Marie-Odile Rethoré,
Directeur médical et scientifique
de l'Institut Jérôme Lejeune



« Est-ce qu'il pourra vivre seul quand il sera adulte ? » Telle est l'une des questions le plus souvent posées lors des premières consultations. Vingt ans, quarante ans plus tard, le discours est tout autre : « J'ai peur de le laisser seul... Je ne l'ai jamais quitté... Le mettre dans un foyer qu'il ne connaît pas... ? Il va perdre tous ses repères et ses acquis... Et que va-t-on devenir sans lui ? ».
On a beau savoir et désirer que son enfant devienne adulte, il n'en reste pas moins que son départ de la maison reste un moment difficile, et d'autant plus quand il n'est pas complètement autonome.
Cette perspective est souvent écartée pendant longtemps. Elle est source d'inquiétude

pour les parents et d'insécurité pour l'enfant. La difficulté de trouver une place est toujours évoquée. Elle est, hélas, réelle, mais on ne trouve une place que si on la cherche ! Sachant qu'aucun établissement n'est parfait, il faudra sans doute accepter quelques renoncements et choisir le mieux en fonction de la personnalité de l'enfant, de ses capacités et des contingences familiales.
Au moment de la décision, le sentiment de culpabilité de ne pouvoir assumer jusqu'au bout peut être présent. Il faut alors poursuivre progressivement les démarches.
Accepter de ne plus être la seule par qui passe le bonheur est sans doute le summum de l'amour maternel. Cette maison

• • • où il a grandi restera d'ailleurs toujours, pour lui, « La maison ». Mais il est nécessaire de l'aider à « habiter » son nouveau foyer. Ce passage difficile est donc à préparer longtemps à l'avance. Il faut en parler avec naturel en famille, visiter les lieux retenus avec la fratrie, puis proposer des séjours courts, ensuite un peu plus longs. Si l'enfant a déjà l'habitude de passer une partie de ses vacances en dehors de la famille, le pas sera plus facile à franchir. Le dialogue avec les respon-

sables de l'établissement sera facilité si le « livret de vie » proposé par l'Institut est à jour, si tout ce qui importe pour l'enfant a été noté. Il est souhaitable, aussi, que l'enfant retrouve dans son nouveau foyer un objet – meuble, tableau... – de « La maison ».

Le retour à la maison, en fin de semaine, est à préparer : l'enfant doit retrouver sa chambre telle qu'il l'a laissée, sans que personne n'ait pris la place à son insu. Ce retour doit être

vécu comme une halte après une semaine d'activités. Mieux vaut, si possible, éviter trop de rendez-vous. Ainsi, il se retrouvera comme « avant »... Cela sera un ressourcement pour repartir plus fort dans « son » nouveau foyer.

Une certaine souplesse sera nécessaire : l'enfant peut demander à venir à un moment pas forcément programmé, comme il peut choisir de rester avec ses amis du foyer. Cela l'aidera à se sentir vraiment adulte.

Et, le jour où les parents s'éteignent, cela ne doit surtout pas être synonyme de rupture avec « La maison ». Car c'est là, sans doute, qu'il retrouvera ce lien indélébile avec ses parents, même au-delà de la mort. Son retour, surtout au début, doit être préparé avec délicatesse, en se faisant éventuellement aider par les éducateurs. Bien souvent, dans ces moments douloureux, ce sont ces enfants que l'on dit « handicapés » qui donnent la Paix à tous. ●

GCS

Groupement de Coopération Sanitaire

Fin 2010, sur recommandation du Ministère de la santé, le *Groupement de Coopération Sanitaire « Groupe hospitalier Paris-Saint-Joseph/Institut Jérôme Lejeune »* a été créé ■

En effet, l'autorisation d'activité de la consultation arrivait à échéance et ceci, dans un contexte de nouvelles réglementations du secteur sanitaire. Compte-tenu de sa taille, la consultation de l'Institut ne pouvait à elle seule obtenir le statut d'établissement de santé autonome. Or il fallait préserver sa spécificité dans la prise en charge (expertise tout au long de la vie, prise en charge globale du patient et de sa famille, longueur et donc coût des consultations) tout en s'adossant à un établissement de santé, mais sans surcoût pour lui (la Fondation assurant le tiers du surcoût de la prise en charge liée à cette spécificité).

La loi « Hôpital Patient Santé Territoires » a permis la création d'un Groupement de Coopération Sanitaire de moyens (GCS) entre l'Institut Jérôme Lejeune et le groupe Hospitalier Paris-Saint-Joseph. Ce dernier fournit son autorisation sanitaire et ses spécialistes pour des synergies médicales et son soutien administratif. L'Institut four-

nit le personnel médical et paramédical, ainsi que son infrastructure.

Grâce à la mise en place de ce Groupement, la consultation Jérôme Lejeune est en mesure de poursuivre son activité selon les modalités habituelles. Ce rapprochement permet en outre de faire bénéficier nos patients adultes de créneaux pour des IRM sous anesthésie générale et, dans le futur, d'éventuelles consultations spécialisées, plus particulièrement en ORL, ophtalmologie et stomatologie.

Ce Groupement est actif depuis un an, à la grande satisfaction de tous.

Financièrement il est conforme aux prévisions. Rien n'est modifié pour les patients qui sont toujours reçus rue des Volontaires, par les mêmes médecins. Les familles ou accompagnants s'inscrivent en revanche désormais dans la procédure administrative d'admission de l'Hôpital Saint-Joseph avec lequel l'Institut est relié par internet pour la facturation. ●

■ IRM SOUS ANESTHÉSIE

Comme tout un chacun, les personnes atteintes d'une déficience intellectuelle d'origine génétique ont souvent besoin d'examen spécialisés. Le recours à l'IRM, notamment, est parfois nécessaire. Mais pour eux, cet examen pose des problèmes parce qu'il est anxiogène. Les personnes déficientes intellectuelles craignent le bruit et la machine, dans laquelle ils refusent d'entrer. Il est donc nécessaire d'appliquer une anesthésie générale ce qui rend l'examen plus long et par conséquent plus coûteux. Or les hôpitaux désormais soumis à des critères de rentabilité, ne peuvent mobiliser leur appareil pour une durée requise quadruple. La Sécurité Sociale, de fait, ne prend pas en charge le surcoût (elle rembourse une IRM ou une anesthésie, mais pas une IRM sous anesthésie).

Le groupe hospitalier Paris-Saint-Joseph et l'Institut Jérôme Lejeune ont donc convenu d'un partenariat : l'hôpital adapte l'organisation de cet examen aux besoins des patients de la consultation dans des créneaux dédiés. De son côté, l'Institut Jérôme Lejeune finance pour une durée d'une année, sur fonds propres, le surcoût qui en résulte.

ENTRETIEN

Lancement de l'essai clinique ACTHYF

Après l'étude ENTRAIN, dont les conclusions ont été publiées en 2010 par la revue scientifique américaine *Plos One*, l'Institut Jérôme Lejeune lance un nouvel essai, dénommé ACTHYF. Le Dr Clotilde Mircher, médecin de l'Institut Jérôme Lejeune et responsable du projet, nous présente ACTHYF ■

Quel est l'objectif de cet essai clinique ?

Dr Clotilde Mircher : ACTHYF s'inscrit dans le cadre de la recherche à visée thérapeutique, c'est-à-dire la recherche dont l'objectif est la mise au point d'un traitement améliorant la capacité intellectuelle des personnes atteintes de trisomie 21. Plus précisément, ACTHYF vise à évaluer l'efficacité d'un traitement par acide folinique et hormone thyroïdienne sur le développement psychomoteur du jeune enfant trisomique 21.

Qu'est-ce qui vous a conduit à envisager un tel essai ?

Plusieurs éléments convergents nous ont conduits à envisager ce traitement : d'abord, nous savons que l'hormone thyroïdienne est cruciale du point de vue cérébral.

En effet, si une hypothyroïdie à la naissance n'est pas décelée et traitée rapidement, elle peut entraîner une déficience intellectuelle.

Or une étude menée en Hollande en 2006 a montré que tous les enfants trisomiques de moins de deux ans ont un taux d'hormone thyroïdienne assez bas, même s'il reste dans la norme. D'autre part, les folates ont un rôle important dans le bon fonctionnement cérébral ; le métabolisme des folates, très complexe, fait intervenir une trentaine

de gènes, dont sept sont sur le chromosome 21. Il n'existe pas de carence en folate chez les patients atteints de trisomie 21, mais ce métabolisme est probablement perturbé chez eux. A cela s'ajoute le fait que l'essai ENTRAIN, mené avec 117 enfants, avait suggéré que l'apport d'acide folinique ne pourrait avoir un effet intéressant que chez les enfants traités pour une hypothyroïdie, c'est-à-dire supplémentés en hormone thyroïdienne. Jusqu'à présent, ce résultat n'est pas confirmé ni expliqué.

ACTHYF s'inscrit-il dans la continuité de l'étude ENTRAIN ?

Oui, ACTHYF devrait permettre de répondre quant à l'intérêt d'un apport en hormone thyroïdienne et en folates chez les jeunes enfants trisomiques. Il permettra peut-être aussi, grâce à des analyses biochimiques régulières, de comprendre ce qui se passe.

Quelles sont les conditions prévues pour cet essai ?

ACTHYF, dont la durée prévue est de cinq ans, concerne des nourrissons âgés de 6 à 18 mois au moment de leur entrée dans l'étude. Elle sera conduite en double aveugle versus placebo, c'est-à-dire que ni les médecins ni les familles ne sauront quel patient est sous traitement actif ou placebo. Cette méthode un peu contraignante est indispensable pour montrer l'effet d'un traitement.



Docteur
Clotilde Mircher

En quoi consistent ces tests psychomoteurs ?

Il s'agit de mesurer le plus finement possible la motricité, la posture, la capacité de communication, le langage, etc. Ces tests sont fondamentaux puisque ce sont leurs résultats qui diront dans quelle mesure ce traitement est efficace sur le développement des enfants. Les nourrissons suivis dans le cadre d'ACTHYF seront ainsi amenés à faire trois bilans psychomoteurs avec l'un de nos psychologues : l'un en début d'étude, le deuxième au bout de 6 mois et le dernier à la fin de sa participation à l'étude, soit un an plus tard. Chaque enfant sera traité pendant un an, mais cette étude nécessite la participation de 256 patients et s'étalera donc sur quatre ou cinq ans. ●



Si vous souhaitez davantage d'informations, vous pouvez envoyer un mail à l'adresse : clotilde.mircher@institutlejeune.org Vous serez recontacté ultérieurement.

ACTUALITÉS

2 nouveaux médecins à l'Institut :

Le Dr Michel MUIR spécialisé en médecine générale et gériatrie, et le Dr Oliver Greiner-Mahler, pédiatre ■



Le Dr Michel Muir a exercé pendant 24 ans à la Fondation John Bost auprès de personnes déficientes intel-

lectuelles de tous âges en Dordogne. De retour en région parisienne, il a rejoint l'Institut Jérôme Lejeune, tout en travaillant pour l'association Perce Neige comme conseiller technique.



Le Dr Oliver Greiner-Mahler a suivi ses études de médecine et de pédiatrie à Zurich en Suisse. Avant de rejoindre

l'Institut Jérôme Lejeune, il a fait son post-doctorat sur le sarcome d'Ewing à l'Institut Curie.

Le carnet diététique fait peau neuve !

Depuis 2008, le carnet diététique accompagne les patients de l'Institut Jérôme Lejeune dans leur quotidien. La nouvelle édition de ce carnet, conçue pour faciliter le suivi de l'alimentation, est plus conviviale et plus adaptée aux besoins des patients et de leur famille. Il indique ce qu'est une alimentation équilibrée, tout en donnant des conseils pratiques et des astuces. De nombreuses illustrations aident le patient à visualiser et mémoriser les quantités conseillées pour chaque repas et catégorie d'aliments. Il permet de suivre les conseils personnels donnés par la diététicienne de l'Institut et de suivre sa courbe de poids.

Prix : 10 euros ●



BRÈVES

Mutuelle gratuite avec le chèque santé

► Aujourd'hui en France, plus de 4 millions de personnes bénéficient de la Couverture maladie universelle (CMU). Pour les 2 millions de français victimes des effets de seuil (ceux dont les ressources dépassent de peu le barème CMU, notamment les bénéficiaires de l'Allocation adulte handicapé et de l'Allocation solidarité pour les personnes âgées), il existe une aide pour financer leurs frais de santé : le chèque santé. Il s'agit d'un coup de pouce destiné à aider les plus modestes à souscrire une complémentaire santé. Jusqu'à présent, l'effort financier qui restait encore à fournir a été parfois dissuasif pour se protéger.

Désormais et quel que soit votre âge, le chèque santé permet l'accès à une complémentaire santé gratuite : si vous êtes titulaire de cette aide, vous n'aurez rien à ajouter.

■ APPEL AUX ENTREPRISES

Appel aux entreprises qui versent une taxe d'apprentissage. Un versement de ce type permet à l'Institut Jérôme Lejeune par le renforcement de son équipe médicale et paramédicale, d'améliorer la prise en charge de ses patients. Tout chef d'entreprise qui serait volontaire pour faire bénéficier l'Institut de cette taxe est invité à contacter le directeur, Dominique Neckebroek. Merci d'avance.

■ UN RENOUELEMENT D'ORDONNANCE

Conformément aux règles en vigueur, nos médecins sont habilités à délivrer en consultation des ordonnances renouvelables pour une durée maximale de 12 mois, en fonction du traitement et du conditionnement des médicaments. (Code de la santé publique, article R5123-2 modifié par décret n°2004-1367 du 13/6/04). Nous regrettons de ne pouvoir satisfaire des demandes de renouvellement faites en dehors des consultations (par lettre, internet ou téléphone).

Site : www.institutlejeune.org

La consultation s'adresse aux 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...). 3500 à 3700 consultations sont proposées 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

