

la lettre aux familles



« Et toi, qu'est-ce que tu fais pour me guérir ? »

L'édito

de Grégoire François-Dainville

Directeur général de l'Institut Jérôme Lejeune



« Et toi, qu'est-ce que tu fais pour me guérir ? » demandait récemment un jeune en consultation. L'une d'entre vous me disait dernièrement le réconfort que lui apportait l'Institut. Mais elle me partageait aussi sa frustration de repartir les mains vides, sans médicament.

Le suivi médical et régulier est évidemment indispensable pour prévenir et traiter les complications associées. Il concourt aussi à la qualité de vie, à l'autonomie, au développement cognitif. Mais si nous en restions là, nous manquerions à notre devoir !

La recherche fait partie de l'ADN de l'Institut. Grâce à la Fondation Jérôme Lejeune, les cliniciens y consacrent la moitié de

leur temps. De nouveaux projets ont ainsi été lancés cette année. Un essai clinique est en préparation. Quand pourrions-nous corriger la déficience intellectuelle ? Nous ne le savons pas. Mais si l'on ne cherche pas, on ne trouvera pas ! Début juin, de nombreux résultats significatifs étaient présentés au Congrès International sur la Trisomie 21. Nous recevions la veille une soixantaine de chercheurs très impliqués dans la recherche sur les déficiences intellectuelles. La vendange approche : le sol a été préparé, la vigne a été plantée, les premiers fruits apparaissent, et les ouvriers se pressent !

Bonne rentrée à vous tous! ●

Le mot

du Professeur Marie-Odile Rethoré

Directeur médical et scientifique
de l'Institut Jérôme Lejeune



L'Envol

Chers Parents,
Votre enfant « pas comme les autres » est devenu adulte... Vous avez encore, gravés dans votre cœur, les mots que vous avez entendus lors de la découverte du handicap. Depuis, toute votre vie et celle de la famille a basculé. Tout ce qui avait été prévu a été remis en question et lorsque vous vous retrouvez seul à seul, vous ne pouvez pas vous empêcher de parler de lui. Vous cherchez inlassablement comment répondre à ses souhaits, même s'ils ne sont pas exprimés par des mots. Et le voilà, tout d'un coup, devant vous, manifestant son désir d'autonomie ! Venant

de votre enfant handicapé à qui vous avez consacré le meilleur de vous, cela est souvent difficile à entendre.

L'idéal, pour lui comme pour vous, est que le départ de la maison se fasse progressivement. Ceci est souvent difficile à réaliser en raison des difficultés administratives mais on doit pouvoir l'obtenir.

Quand votre enfant - car il reste votre enfant même si il est adulte- retourne à la maison, il doit retrouver sa chambre telle qu'il l'a laissée, avec son désordre même ! Sa chambre est un lieu quasi sacré. Ne peuvent y pénétrer que ceux qui y sont invités par lui. Ne pas l'utiliser

L'Envol

● ● ● en son absence, afin d'éviter ce qu'a vécu un jeune adulte, qui de retour à la maison plus tôt que prévu, a trouvé un de ses neveux dans son lit. Il est parti en courant ; on ne l'a retrouvé que dans la nuit.

Quand j'ai vu votre enfant pour la première fois, je vous ai sans doute donné ce conseil : « Aimez-le de telle sorte qu'il soit heureux en dehors de votre pré-

sence ». Aujourd'hui j'ai envie de vous dire : « Montrez lui que vous êtes heureux même en dehors de sa présence. » Votre maison, votre appartement reste sa maison même quand il est dans son foyer. N'hésitez pas à lui dire que vous partez en voyage et que vous êtes heureux. Il faudra lui écrire souvent. Il n'est pas nécessaire de savoir lire pour reconnaître la lettre de

Papa ou de Maman.

Pour vous, parents, cette chambre vide est difficile à imaginer. Vous y avez passé tant d'heures dans le bonheur du bonjour du matin mais aussi dans l'inquiétude après une nuit agitée. Il va sans doute être nécessaire de réapprendre à parler de tout et de rien, de faire des projets indépendants de lui, de penser davantage

à vos autres enfants, à vos parents, à vous. Oui, il va vous falloir apprendre à vivre sans lui après tant d'années passées avec lui et pour lui. L'un d'entre vous m'a confié l'autre jour : « Lorsqu'elle était heureuse, nous étions heureux ».

Comme toujours, c'est sans doute lui qui vous donnera la clé pour vivre ce moment difficile. Faites lui confiance ! ●

SOINS

3 questions à Anne-Sophie Rebillat



Gériatre à l'Institut Jérôme Lejeune

► L'Institut a ouvert en 2014 la première consultation gériatrique en France pour les personnes déficientes intellectuelles, pourquoi ?

En 50 ans, l'espérance de vie de nos patients a considérablement augmenté. Or, peu de gériatres connaissent nos patients qui nécessitent une prise en charge spécifique, compte tenu notamment de leur vieillissement précoce et accéléré à partir de 40 ans. Et si l'on

ne connaît pas bien ces patients, on peut se tromper de diagnostic : passer à côté de quelque chose de grave, ou poser à tort un diagnostic de démence de type Alzheimer alors qu'il s'agit simplement de troubles sensoriels !

► Comment se passe une consultation gériatrique ?

La prise en charge et le suivi reposent sur les mêmes outils que la prise en charge gériatrique classique : évaluation cognitive, de l'autonomie, de l'environnement, de la poly-pathologie, du risque iatrogénique, de l'état nutritionnel. L'objectif est de maintenir la qualité de vie et l'autonomie de ces patients tout en tenant compte de leurs spécificités. Il suffit parfois de quelques gestes médicaux pour récupérer un confort auditif ou visuel, leur redonner une autonomie fortement diminuée et corriger un comportement incompréhensible par l'entourage.

► Quels sont les professionnels qui interviennent dans cette consultation ?

Cette consultation s'appuie d'abord sur l'ensemble du plateau technique de l'Institut et l'expérience clinique développée depuis 50 ans. Mais plus spécifiquement interviennent une généticienne, une gériatre, une spécialiste en médecine générale, un neurologue, une psychiatre et deux neuropsychologues.

Nous venons aussi de mettre en place, en lien avec la consultation mémoire du CHU de Rouen, un questionnaire rapide et simple de dépistage de la maladie d'Alzheimer spécifiquement conçu pour les personnes déficientes intellectuelles. Si besoin, il est complété par une évaluation neuropsychologique. Cet outil a été validé au plan scientifique dans le cadre d'un programme de recherche mené par l'Institut. Nous devons désormais le diffuser largement afin qu'il puisse être utilisé par tous les médecins, en ville ou en établissement. ●

SOINS

Ayons peur des infections plutôt que des vaccins !

Lorsque la pensée se coupe de la réalité, la peur peut se tromper d'objet.

La vaccination est un acte médical avec ses bénéfices et ses risques à évaluer pour chacun. L'examen médical préalable s'assure du bon état général.

Certaines maladies génétiques peuvent s'accompagner de troubles de l'immunité entraînant soit une moins bonne protection contre les infections soit une maladie auto-immune attaquant l'organisme. L'entrée dans une telle maladie peut suivre un vaccin mais aussi toute infection (grippe).

Les personnes déficientes intellectuelles doivent être d'autant mieux vaccinées qu'elles sont fragiles (cardiopathie, épilepsie, asthme,...). La coqueluche et la rougeole causaient le décès d'enfants trisomiques 21. Aujourd'hui la varicelle entraîne de nombreuses hospitalisations. Les hépatites virales sont sévères.

Il est donc nécessaire de faire toutes les vaccinations obligatoires et conseillées.

Parlez-en au médecin de l'Institut Jérôme Lejeune.



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

RECHERCHE



Si l'on parlait du thé vert !

► **Beaucoup d'entre vous s'interrogent sur les vertus du thé vert.**

Peut-on en donner à nos enfants ? Le thé vert améliore-t-il leurs fonctions cognitives ? Leur mémoire ? Leur comportement ? De fait, il n'est pas un seul site Internet spécialisé dans la santé ou la nutrition qui ne vante les bienfaits du thé vert, de la même manière que se développe sur la toile la vente de produits à base de thé vert, sous des formes diverses et avec des concentrations plus ou moins fortes.

Un chercheur français, Jean Maurice Delabar, directeur de recherche au CNRS, a montré sur la souris qu'une molécule extraite du thé vert, l'EGCG, pouvait inhiber l'enzyme DYRK1a, produit du gène éponyme, présent en trois copies dans la trisomie 21. Or ce gène est fortement impliqué dans la déficience intellectuelle des personnes trisomiques 21.

Une étape supplémentaire a été franchie avec la finalisation cette année d'un essai clinique en Espagne qui montrerait sur 84 adultes trisomiques 21 âgés de 18 à 30 ans, bénéficiant par ailleurs d'une stimulation cognitive par jeux vidéo, une bonne tolérance et certains effets positifs de l'EGCG sur la mémoire, le comportement et l'état clinique global.

Mené sous la haute autorité du Centre de Génétique de Barcelone par le Professeur Mara Dierssen, présidente de la société espagnole de neurosciences, cet essai a été en grande partie soutenu et financé par les donateurs de la Fondation Jérôme Lejeune. La molécule est depuis peu commercialisée en Espagne, pour les adultes et en pharmacie uniquement, avec le statut d'un « aliment diététique destiné à des fins médicales spéciales ». Contrairement aux compléments alimentaires, les aliments diététiques destinés à des fins médicales spéciales ne sont pas commercialisés sur Internet.

Ces résultats sont intéressants, certes, mais ne peuvent en aucun cas être transposés chez les enfants. En effet, si l'on peut supposer que l'effet biologique de l'EGCG serait supérieur chez les jeunes patients trisomique 21, du fait qu'ils présentent une plus grande plasticité cérébrale et sont en pleine période d'apprentissage, **aucune étude n'a montré l'innocuité de l'EGCG chez les enfants.** Une autre question essentielle se pose : **quelle est la bonne dose ?** Cette question est d'autant plus importante que, justement, le cerveau des enfants est encore en construction. **Si une trop faible dose pourrait être inefficace, à l'inverse, une trop forte dose pourrait avoir un**

effet néfaste. On sait notamment que les mutations du gène DYRK1A, qui réduisent son activité, peuvent entraîner des troubles du spectre autistique, une microcéphalie et une déficience intellectuelle.

L'Agence Nationale de Sécurité Sanitaire (ANSES) a par ailleurs publié des recommandations le 7 août 2012, alertée par plusieurs cas d'effets indésirables chez des personnes consommant des préparations à base de thé vert (cas d'hépatites notamment). Faute d'études scientifiques suffisantes, et s'appuyant sur les travaux de l'agence européenne de sécurité des aliments, elle recommandait pour l'heure de **ne pas dépasser la dose journalière de 0,5 mg par kilo**, ce qui représente pour un adulte, **une tasse par jour**. L'agence a également recommandé la plus grande prudence sur les produits commercialisés sur Internet dont la traçabilité et le respect des normes de sécurité ne sont pas toujours assurés. L'infusion reste la forme de consommation la plus sûre. Ces recommandations doivent sans doute être actualisées compte tenu des études récentes sur l'EGCG. En tout état de cause, **si vous donnez du thé vert ou un extrait de thé vert à votre enfant, ou souhaitez lui en donner, parlez-en à votre médecin à l'Institut.**

L'Institut, fidèle à sa vocation thérapeutique et soucieux de pouvoir apporter une réponse rapide et claire aux nombreuses questions que pose le thé vert, prépare un nouvel essai clinique pour des jeunes enfants trisomiques 21. La réflexion sur le protocole et les modalités de l'étude est en cours. **La présentation de l'étude sera faite au dernier trimestre de cette année pour un essai clinique qui se déroulera en 2016.** ●



FORMATION

Apport des tablettes tactiles pour les personnes ayant une déficience intellectuelle



► Les tablettes tactiles font maintenant partie de notre quotidien et soulèvent souvent l'engouement. Ces outils technologiques doivent être proposés sur des temps courts, avec un accompagnement. Les enfants ont en effet besoin d'explorer, d'expérimenter le monde réel et de découvrir les règles des interactions sociales. Pour autant, les tablettes peuvent aussi être un bel outil pour développer certaines aptitudes.

Cécile Fraboulet, orthophoniste à l'Institut, a sélectionné pour vous un certain nombre d'applications gratuites, dont voici quelques « coups de cœur » par domaines de compétence sollicité :

- Discrimination auditive : **Lexico Sounds**
- Cause à effet : **Baby Finger**
- Système d'aide à la communication : **Niki talk**
- Langage oral : **Pango (livre animé) & Lexico-comprendre**
- Exploration visuelle : **Choses à trouver**
- Visuo-construction : **Puzzle Me1 & 2**
- Graphisme : **Chocolapps art studio & Ecrire l'alphabet**
- Logique : **Build it up**
- Emotions : **Autimo**

Et pour les adultes :

- Visuo-construction : **Tangram!**
- Système d'aide à la communication : **CPA**
- Sécurité routière : **En route avec Antoine et Zélie**
- Autonomie et sécurité : **Pas d'accidents dans ma maison**
- Sommeil : **Sleepmaker Rain**

► Vous trouverez ces applications gratuites sur iTunes pour les applications Apple et sur Google Play pour les applications Android. ●

Nombre d'entre vous auraient aimé participer à notre dernière formation aux familles qui s'est tenue le 11 avril. Compte tenu du succès rencontré (plus de 200 participants), nous n'avons pu accueillir tout le monde. Bonne nouvelle, la formation sera reprogrammée à l'automne !

► Pour tout renseignement : 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. 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

La lettre aux familles, revue semestrielle de l'Institut Jérôme Lejeune - 37 rue des Volontaires, 75275 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 Anne-Sophie Rebillat, Dr Cécile Cieuta-Walti, Emilie Nonnotte, Cécile Fraboulet, Grégoire François-Dainville - Conception graphique : Marie-Charlotte de Saint-Jouan - Crédits photos : S. de Rozières ; Amélie Benoist - Agence BSIP ; Fotolia ; FJL ; Parlement européen ; - Imprimerie PRD S.A.R.L. - ISSN 1960-1778.

Informations

ÉVÈNEMENTS

■ D'UN CONGRÈS À L'AUTRE ...

Trois événements exceptionnels ont jalonné ce début d'année, témoignant d'un regain d'intérêt pour la recherche sur les déficiences intellectuelles.

C'est ainsi, le **10 mars**, que l'Institut participait au colloque sur la recherche organisé par la Fondation Jérôme Lejeune au **Parlement européen**. La table ronde consacrée aux attentes des personnes porteuses d'une déficience intellectuelle a donné lieu à un échange porteur d'espoir entre **Eléonore**, du Collectif des Amis d'Eléonore, et le Commissaire européen à la recherche, **Carlos Moedas**, qui a témoigné de l'amitié qu'il avait pour son beau-frère, trisomique 21, et répété « je vais faire tout ce que je peux pour vous aider ».

Le **3 juin**, c'était l'Institut qui était à l'honneur avec la visite de **plus de 60 chercheurs du monde entier**, à l'occasion d'une journée « portes ouvertes » de l'Institut et de la Fondation. Une belle reconnaissance de notre travail qui augure de nouvelles collaborations.

Enfin, s'est tenu du **4 au 7 juin**, le **1^{er} Congrès International de la société savante sur la trisomie 21**, dont la Fondation et l'Institut Jérôme Lejeune sont partenaires. Réunissant plus de 200 chercheurs, ce congrès a donné lieu à la présentation de nombreux travaux de recherche, dont un nombre très important de projets thérapeutiques. Nous y reviendrons dans une prochaine lettre.



à 100 mètres du métro **Volontaires**.

à 400 mètres du métro **Pasteur**.

