

# Des consultations adaptées à la trisomie 21

Le 21 mars se tiendra la 10<sup>e</sup> Journée mondiale de la trisomie 21. L'occasion de faire le focus sur l'Institut parisien Jérôme-Lejeune qui a développé des consultations pluridisciplinaires destinées aux personnes trisomiques et qui est également reconnu comme un centre de recherche actif.



© Amélie Benoist - Agence Bsip

Chaque année, l'Institut Jérôme-Lejeune – du nom de celui qui a découvert l'anomalie chromosomique responsable de la Trisomie 21, il y a cinquante ans – donne près de 4 000 consultations. En tout, il assure ainsi le suivi médical de plus de 7 000 patients ayant une déficience intellectuelle d'origine génétique comme la trisomie 21 (dans 80 % des cas), la maladie " du cri du chat " ou le syndrome de l'X fragile. La force de l'établissement réside dans son équipe pluridisciplinaire spécialisée qui comprend à la fois des médecins, des professionnels du paramédical et des travailleurs sociaux, ainsi qu'un laboratoire de recherche avec un ingénieur et un technicien. Soit au total, 32 personnes formées à la déficience intellectuelle.

Cette équipe assure une prise en charge globale du patient, allant du nourrisson à l'adulte. « Cela permet aux intéressés, s'ils le souhaitent, d'être reçus le jour même sur place par plusieurs professionnels compétents, ce que pratiquement aucun CHU ne peut proposer », souligne le docteur Aimé Ravel, chef de service de la consultation à l'Institut. On évite, entre autres, l'errance médicale, un suivi qui peut s'avérer

insuffisant, la multiplication des examens et autant de sources d'anxiété chez nos patients. » Ces derniers bénéficient ainsi d'un vrai confort du fait du suivi médical régulier qui leur est ainsi proposé tout le long de leur vie. De leur côté, les familles se trouvent rassurées et se voient épargner bien des désagréments. Plus question d'être ballotté d'une consultation à l'autre, de devoir ressasser les mêmes choses devant chaque nouveau praticien sans que soient nécessairement pris en compte les diagnostics précédents.

L'Institut organise également des consultations " hors-les-murs " dans des établissements sociaux et médico-sociaux (voir l'exemple des Papillons Blancs d'Épernay ci-dessous). Un projet de télé-médecine est même actuellement en cours d'élaboration avec une Adapei du Jura.

## Une qualité d'accueil et d'écoute

Le deuxième atout de l'approche de l'Institut Jérôme-Lejeune concerne la durée des consultations : une heure en moyenne. Une rareté dans le milieu médical. Ce " luxe " est rendu possible grâce aux dons versés à l'Institut par des fonds privés. « Le temps est un facteur précieux pour établir le meilleur contact possible avec les patients et leur famille. La mise en confiance passe d'abord par la qualité de l'accueil et surtout l'écoute », explique le docteur Anne-Sophie Rebillat, gériatre, qui se félicite de pouvoir ainsi réaliser des examens cliniques en profondeur.

Le suivi médical tel qu'il est pratiqué permet de dépister très tôt des complications éventuelles susceptibles de dégrader le développement intellectuel. C'est par exemple le cas de malades dont l'Institut a diagnostiqué des apnées du sommeil pouvant générer des risques de maladies vasculaires, de la tension artérielle ou de dépression. « Le suivi régulier permet de diagnostiquer, chez ces patients, un " dysfonctionnement " non décelé, comme un trouble du comportement, et d'adapter nos soins en conséquence », explique le docteur Ravel à qui il est arrivé de découvrir chez un patient un problème de surdité



© Amélie Benoist - Agence Bsip

alors qu'on le pensait autiste. « Dans ce cas, le suivi a permis de poser le bon diagnostic et de lever les doutes », commente-t-il.

## Des consultations dédiés au vieillissement

Depuis janvier 2014, une consultation spécialisée dans le vieillissement a vu le jour. Cette innovation répond à une demande croissante car les personnes atteintes de trisomie 21 vivent de plus en plus longtemps. L'espérance de vie est ainsi passée de 30 ans dans les années 80 à près de 60 ans aujourd'hui. Avec cette avancée en âge, il est fréquent de voir apparaître une dégradation soudaine de la santé. Ainsi, après une consultation, il arrive parfois au docteur Anne-Sophie Rebillat

d'entrer en contact avec l'éducateur d'un patient travaillant dans un Esat pour que son poste de travail soit adapté en raison d'une perte d'autonomie. « Ce genre de situation est souvent vécu comme un échec par les professionnels et les familles qui sont tentés de pousser les patients à faire toujours mieux alors qu'ils en sont devenus incapables. Nous entrons en contact avec eux pour voir comment ils peuvent apporter une adaptée à l'état du patient », indique-t-elle.

Au-delà des consultations, l'Institut possède également son centre de recherches. Sa vocation : mieux connaître les maladies génétiques de l'intelligence mais aussi améliorer les capacités cognitives et psychomotrices des patients. Une dizaine de programmes de recherches sont actuellement en cours, dont deux à visée thérapeutique. En raison du nombre de personnes suivies, de la qualité des informations recueillies et de la bio-banque, riche de 4 400 échantillons de sang prélevés, de plus en plus d'équipes de recherche collaborent avec l'Institut.

## Des essais cliniques basés sur le volontariat

La recherche est une chose. Mais qu'en est-il des questions éthiques ? Grégoire François-Dainville, le directeur général de l'Institut, ne s'offusque pas de la question. « Il faut savoir que nos patients et leur famille sont les premiers à demander d'intégrer un programme de recherche. Cela se fait

## LA MISE EN PLACE D'UNE COMMISSION DE SANTÉ

Pour Jean Caron, administrateur au sein des Papillons Blancs, dont la sœur a déjà été suivie individuellement à l'Institut Jérôme-Lejeune, les familles sont vraiment entendues. « Elles ont face à elles quelqu'un d'attentif à leurs problèmes qui leur dispense des conseils, des suggestions mais n'impose rien. » À Épernay, au terme de la première Journée de consultation, le docteur Rebillat a justement organisé une formation de deux heures pour les familles et les professionnels afin de leur fournir un autre éclairage sur la trisomie 21 et le vieillissement. « Jusqu'à présent, nous avons plutôt privilégié la partie pédagogique et éducative concernant le projet de vie des personnes concernées sans nous attarder vraiment sur le suivi et la coordination de leurs parcours de soins, alors que tout est lié ! » note Brigitte Pitois-Choquet. Il est notamment question de mettre en place une commission de santé avec l'idée d'intégrer la santé des résidents dans leur projet de vie et de former le personnel sur ce sujet. « Il faudra du temps pour changer notre approche pédagogique mais nous sommes en bonne voie ! », conclut la directrice générale des Papillons Blancs.

toujours sur la base du volontariat. Par ailleurs, les programmes doivent répondre à un protocole très strict. Tout ceci est étroitement surveillé et encadré ! » assure-t-il.

Actuellement, l'Institut procède à des essais cliniques au niveau européen établissant un lien entre la maladie d'Alzheimer à la trisomie 21. De récentes études montrent effet qu'il existe une apparition précoce de la maladie chez les personnes trisomiques. Plusieurs avancées récentes ouvrent de nouveaux espoirs en vue de modifier le cours de la maladie et d'améliorer sa prise en charge. Ce qui, comme le rappelle le docteur Ravel, correspond à la mission principale de l'Institut Jérôme-Lejeune : « Notre souci reste et restera toujours nos patients. Notre but ultime est d'améliorer leur état de santé et leur qualité de vie. »

Marina Al Rubae

## UNE VISITE « HORS-LES-MURS » À ÉPERNAY

Brigitte Pitois-Choquet, directrice générale des Papillons Blancs d'Épernay, espère bien réitérer l'expérience dans les six mois à venir, avant ou après les vacances d'été. En octobre dernier, le foyer d'hébergement de son association a accueilli la gériatre Anne-Sophie Rebillat, dans le cadre des consultations " hors-les-murs " proposées par l'Institut Jérôme-Lejeune. Une dizaine de résidents a pu bénéficier de ces consultations liées au vieillissement. « Ce sont des personnes de 45-50 ans qui ont des difficultés à se déplacer et qui manifestent surtout une grande fatigabilité », explique Brigitte Pitois-Choquet. En amont, le foyer a réalisé un travail de préparation pour rassembler les dossiers médicaux afin d'offrir au médecin une vue globale de la santé des personnes suivies. Mais tout l'intérêt de l'expérience réside dans le temps passé avec chaque patient. « Le docteur Rebillat a pris le temps d'écouter, d'échanger avec eux. Elle a parfois sollicité jusqu'à quatre à cinq personnes, les éducateurs par exemple, pour bien comprendre et évaluer chaque situation. »

POUR EN SAVOIR PLUS  
Institut Jérôme-Lejeune  
37, rue des Volontaires  
75015 Paris  
Tél. : 01 56 58 63 00  
www.institutjeune.org  
E-mail : consultations@  
institutjeune.org