

# la lettre de l'Institut

## La recherche prend soin du sommeil

▣ Lire p.3



## L'édito

de Grégoire François-Dainville

Directeur général de l'Institut Jérôme Lejeune



Chers amis,

Alors que l'Institut fêtera bientôt ses vingt ans, toute l'équipe est partie au vert pour réfléchir sur ce qui nous anime et esquisser l'Institut de demain. Cette réflexion va se poursuivre. Elle se nourrit de nos échanges. Elle s'appuie sur notre éthique du patient. Elle tient également comme un trésor notre modèle original - consultation d'une heure, suivi tout au long de la vie, association entre soins et recherche - qui contribue à notre dynamisme.

De fait, l'activité est très forte en 2017. Nous lançons quatre études cliniques ; nous accueillons 46 nouveaux patients chaque mois.

De nombreux chantiers ont été

lancés pour permettre à l'Institut de « faire face » à cette croissance sans perdre son « âme » ni rogner sur la qualité : nouveau logiciel de consultation, numérisation des dossiers médicaux, agrandissement des locaux ou encore envoi de SMS pour rappeler le rendez-vous quelques jours avant. Ces chantiers bouleversent les pratiques : je veux rendre un hommage à toute l'équipe de l'Institut et vous remercier pour votre confiance et votre compréhension. Nous sommes encore au milieu du gué. Prochaine étape : amélioration de l'accueil et de la gestion des rendez-vous et recrutement de nouveaux médecins. En ce début d'année, soyez assurés de notre volonté de toujours mieux vous servir. ●

## Le mot

du Professeur Marie-Odile Rethoré

Directeur médical et scientifique  
de l'Institut Jérôme Lejeune



## Comment leur dire ?

Beaucoup de parents sentent la nécessité de dire ces mots mais avouent *“ne pas avoir le courage de les dire”*... Mais, ce courage, ils l'ont, chaque jour, en aidant l'enfant dans la découverte de sa personnalité, dans la prise de conscience de ses capacités mais aussi de ses limites. Il ne s'agit pas de le prendre, un jour, entre quatre yeux pour lui dire : *“Tu sais, j'ai quelque chose de grave à te dire : tu as une trisomie 21. C'est comme cela... on ne peut rien y faire”*. Lui a-t-on annoncé, un jour, qu'il était un garçon ou une fille, que c'était comme cela et qu'on ne pouvait rien y faire !

Cette révélation se fait progres-

sivement, à l'occasion des événements de la vie familiale ou, tout simplement, de la vie de tous les jours. Ne jamais parler contre la vérité mais ne pas dire plus que ce que l'enfant peut ou désire entendre. Ce serait brutal de lui dire : *“Tu n'es pas comme les autres, tu es handicapé, cela se voit : tu es trisomique”*. Lui dire par contre, à l'occasion : *“Je sais que pour toi c'est plus difficile que pour un autre, tu le sais aussi... je sais que tu as peur mais tu sais que je suis là pour t'aider, alors tous les deux, on va y arriver si tu le veux bien”*.

C'est en agissant ainsi que l'on peut l'aider à progresser et à vaincre ses peurs et qu'un jour,

## Comment leur dire ?

- ● ● devenu adulte, il pourra dire avec un immense sourire comme je l'ai entendu de la bouche d'un garçon qui me montrait son premier bulletin de salaire "Dis donc, c'est drôlement bien pour un trisomique 21" ou qu'il pourra écrire, comme vient de le faire une petite fille "Tu sais, j'ai eu la piqûre, j'ai été coura-

geuse, j'ai pas pleuré !"

La prise de conscience du handicap est bénéfique à la personne handicapée même si elle est difficile à vivre ; elle est nécessaire, incontournable. Ce qui est refusé, ce sont les bonnes paroles, la pitié, les fausses consolations. Les pa-

rents se disent "inquiets" devant la question, plus réticents que les personnes handicapées elles-mêmes tant ils craignent, à juste titre, la souffrance pour leur enfant et les réactions de révolte bien normales... "Je veux pas être handicapé, moi", criait un petit garçon trisomique 21 à qui la maman ex-

pliquait qu'il devait quitter l'école où allaient ses frères pour entrer en IME. Cette quête montre bien, que l'on veuille ou non, que tous ont conscience d'être différents, même ceux qui sont plus sévèrement handicapés ! Nos enfants comprennent beaucoup plus de choses qu'on ne le croit ! ●

## 3 questions à Anne-Céline Gillart et Alicia Gambarini,



infirmières à l'Institut Jérôme Lejeune

### ► Quel est le travail d'une infirmière à l'Institut ?

Notre mission consiste principalement à effectuer des prises de sang sur prescription des médecins de l'Institut, pour une recherche de diagnostic, un

bilan sanguin de suivi, un protocole de recherche ou les besoins du centre de ressources biologiques. Nous avons chacune nos spécialités. Alicia est compétente en matière d'étude clinique. Anne-Céline est référente hygiène. Notre mission s'inscrit dans la volonté de l'Institut de simplifier le parcours de santé des familles et d'offrir la meilleure prise en charge. Nous sommes formées aux spécificités des personnes déficientes intellectuelles avec ou sans trouble du comportement.

### ► Prélever une personne déficiente intellectuelle, est-ce très différent ?

C'est le même métier bien sûr. On dit souvent que les personnes déficientes intellectuelles ne ressentent pas la douleur. C'est totalement faux. Il y a en revanche de nombreuses particularités qu'il faut connaître. Par exemple, dans le cas de la trisomie 21, les veines sont plus rigides et peuvent « rouler » ; si vous ne le savez pas, la prise de sang peut s'avérer très douloureuse ! Face aux appréhensions, il faut savoir prendre le temps, repérer les « trucs » qui marchent. Savoir valoriser à l'issue du soin. Parfois, nous invitons les parents à sortir lorsqu'ils nous paraissent trop stressés. Le stress est communicatif. Dans tous les cas, nous notons dans le dossier comment s'est passé le prélèvement et les méthodes qui ont fonctionné, ce qui nous permet d'en tenir compte la fois suivante.

### ► Combien de temps dure un prélèvement ?

Il n'y a pas de règle. Notre objectif n'est pas le rendement mais que le prélèvement soit le moins traumatique possible. Nous avons conçu un guide imagé pour expliquer comment les choses vont se passer. C'est très utile. Et s'il faut une demi-heure pour que la personne soit paisible, nous prenons le temps, ce qui peut expliquer qu'il y ait parfois un temps d'attente avant d'être pris en charge. ●

## LABORATOIRE

### BioJel fait peau neuve

Ouvert en 2010, le centre de ressources biologiques de l'Institut Jérôme Lejeune – BioJel – conserve, avec le consentement des patients, plus de 6000 échantillons biologiques (ADN, plasma, cellule, etc.) issus de prélèvements effectués par nos infirmières. Associés aux données anonymisées du dossier médical, ces échantillons sont mis à la disposition des chercheurs pour réaliser des études dans la déficience intellectuelle d'origine génétique. Certifiée depuis déjà 6 ans, la biobanque unique au monde est une mine d'or pour la recherche.

Afin d'améliorer sa qualité et d'accélérer la recherche, BioJel a totalement refondu son organisation en se dotant de nouveaux serveurs et logiciels, ce qui permettra d'intégrer les millions de données issues des dossiers médicaux de l'Institut en cours de numérisation. Son périmètre a été élargi pour faciliter les cessions de ressources biologiques aux chercheurs à l'étranger. La certification du CRB BioJel a été reconduite pour 3 ans en septembre 2017.



BioJel - Plus de 5000 échantillons biologiques

# Respire 21 : lancement d'un programme de recherche sur les apnées du sommeil.

En collaboration avec l'hôpital Necker, et plus particulièrement le professeur Brigitte Fauroux, responsable de l'Unité de ventilation non invasive et du sommeil de l'enfant, l'Institut Jérôme Lejeune lance un programme de recherche sur les troubles respiratoires du sommeil, très fréquents chez les personnes trisomiques 21.

## L'élément déclencheur : l'histoire de Marie

Suivie à l'Institut Lejeune, la petite Marie est née avec une grave cardiopathie. Opérée très vite après sa naissance, le résultat ne fut pourtant pas probant. « *Malgré la réparation du cœur, les capteurs continuaient à sonner dans tous les sens* » explique Chantal, sa maman. Les médecins constatent alors une désaturation profonde et sévère de la petite fille la nuit et soupçonnent un syndrome d'apnées du sommeil, ce que confirme la polysomnographie (examen permettant d'enregistrer le sommeil pour détecter des anomalies respiratoires et mesurer la qualité du sommeil). Immédiatement appareillée, Marie montre des progrès en quelques heures seulement. Sa Maman témoigne : « *En l'espace de 24 h, nous avons vu une nette différence. Elle a notamment acquis une tonicité musculaire dont elle ne disposait pas auparavant.* » Traitée pour son syndrome d'apnées du sommeil depuis deux ans, Marie se porte bien aujourd'hui et s'est habituée à l'appareil ventilatoire qu'elle « *trouve tous les soirs avec joie* ».

Le docteur Aimé Ravel, généticien et chef du service de la consultation à l'Institut Jérôme Lejeune, qui suit le développement de la petite fille depuis sa naissance, s'est saisi de cette question avec beaucoup d'intérêt. « *Ce cas illustre une intuition qui est la mienne depuis de nombreuses années, car la structure physiologique des personnes trisomiques 21 favorise les apnées du sommeil et une mauvaise oxygénation du cerveau la nuit, au moment même où celui-ci se construit et se développe.* »

De fait, les études récentes montrent une prévalence forte des apnées du sommeil dans la trisomie 21 : 30 % à 50 % chez les jeunes enfants trisomiques 21, contre 2 % à 4 % dans la population pédiatrique générale.



Le sommeil du nourrisson T21 : une clé du développement !

**Si les médecins de l'Institut sont particulièrement attentifs aux apnées du sommeil, les recommandations internationales n'envisagent pas de pratiquer des polysomnographies avant l'âge de 4 ans.**

La polysomnographie (PSG) est l'examen le plus fiable pour mesurer le sommeil. Il permet de détecter et de quantifier les événements respiratoires, d'analyser l'architecture et la qualité du sommeil avec les stades de sommeil et la gazométrie nocturne (avec la mesure de l'oxymétrie de pouls (SpO<sub>2</sub>) et du dioxyde de carbone (CO<sub>2</sub>). Compte tenu des recommandations internationales, peu de médecins prescrivent cet examen. Il en résulte que le syndrome d'apnées du sommeil est peu détecté chez les jeunes enfants et souvent méconnu. Pourtant, des traitements existent, tels que l'ablation des amygdales et/ou des végétations, et la ventilation nocturne le cas échéant. Par ailleurs, plusieurs études montrent qu'une correction des apnées du sommeil est associée à un meilleur développement neurocognitif et psychomoteur.

**Le projet de recherche RESPIRE 21 vise à démontrer l'intérêt d'un dépistage précoce, systématique et régulier chez les enfants trisomiques 21.**

Avec le professeur Fauroux, les médecins de l'Institut font en effet l'hypothèse qu'un « *dépistage systématique et une correction optimale du syndrome des apnées obstructives du sommeil pendant les 3 premières années de la vie, chez des enfants porteurs d'une trisomie 21, sont associés à une amélioration du développement neurocognitif et du comportement à l'âge de 3 ans.* » Tel est l'objet du projet RESPIRE 21.

Pour le prouver, deux groupes seront constitués. Un premier groupe intégrera des enfants avant l'âge de 6 mois. Ces enfants bénéficieront d'une polysomnographie à domicile tous les six mois et jusqu'à l'âge de trois ans. Si des apnées du sommeil sont constatées, elles seront traitées. Et à trois ans, ils seront évalués sur le plan neurocognitif et comportemental, et comparés à un autre groupe d'enfants âgés de trois ans, n'ayant pas fait l'objet d'un dépistage des apnées du sommeil. C'est le docteur Isabelle Marey, généticienne à l'Institut, qui coordonne ce programme entièrement financé par la Fondation Lejeune. Mais derrière Isabelle Marey, c'est toute l'équipe de l'Institut qui est mobilisée : les pédiatres, les neuropsychologues, les infirmières, les secrétaires médicales, le service de la recherche ainsi que de nombreux partenaires extérieurs, dont le technicien qui pratiquera les polysomnographies à domicile, sans oublier le professeur Fauroux, à Necker, pneumo-pédiatre, qui est la directrice scientifique de l'étude et qui analysera notamment les résultats des polysomnographies.

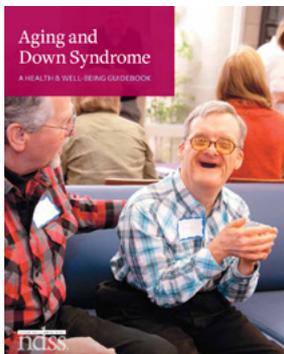
Pour des raisons pratiques, seuls les enfants habitant en Île-de-France peuvent participer à l'étude mais Isabelle Marey se veut rassurante : « *Le dépistage des apnées du sommeil est une préoccupation constante des médecins de l'Institut. Ce n'est pas parce que des enfants ne participent pas à l'étude que nous ne nous intéresserons pas à leur sommeil ! Nous ferons comme avant. Si des troubles sont suspectés et établis, ils seront traités.* »

Le projet qui vient de recevoir toutes les autorisations administratives, a démarré en août et devrait durer 5 ans. ●

Si vous voulez en savoir plus ou si vous connaissez des familles susceptibles d'être intéressées, une brochure et un petit film ont été élaborés. Vous pouvez aussi contacter :

Docteur Isabelle MAREY,  
Investigateur Coordonnateur  
Tel : 01 56 58 63 00  
respire21@institutlejeune.org

## Trisomie et vieillissement : le défi photo !



En 30 ans, les personnes trisomiques 21 ont gagné 30 ans d'espérance de vie. Ils forment la première génération de patients âgés. Pour répondre à leurs besoins spécifiques, l'Institut Lejeune a ouvert en 2014 une consultation de gériatrie spécialisée unique en France.

Aujourd'hui, sous la direction scientifique du gériatre Anne-Sophie Rebillat, l'Institut travaille à l'édition française du célèbre guide américain *Aging and Down Syndrome (Vieillesse et trisomie 21)*. Ce guide présente les recommandations de prise en charge des

personnes trisomiques vieillissantes.

Afin de servir la qualité de la publication en mettant en scène des personnes trisomiques dans leur cadre de vie naturel et véhiculer une image positive et réaliste de leur vieillissement, l'Institut ouvre un concours photo ! Les plus belles photos seront dans le guide et exposées à l'Institut.

Nous avons besoin de vos talents et de vos proches porteurs de trisomie pour modèles ! Pour plus de renseignements :

[veronique.bourgninaud@institutlejeune.org](mailto:veronique.bourgninaud@institutlejeune.org)

### CHIFFRES CLEFS AU 1<sup>ER</sup> JANVIER 2017

Une équipe de **35 professionnels**

**8464** patients suivis (+ **6,5 %** par rapport à 2015)

**3819** consultations en 2016

**46** nouveaux patients par mois dont

- Trisomie 21 (**80 %**), autres syndromes (**20 %**)

- **250** syndromes différents

- de 18 ans (**55 %**), entre 18 ans et 40 ans (**29 %**), + de 40 ans (**16 %**)

**850** personnes ont participé à **14** formations

**10** programmes de recherche, ayant impliqué **853** patients en 2016

**5 500** échantillons dans la biobanque (+ **10 %** par rapport à 2015)

**6** publications scientifiques en 2016

### LEVOTHYROX, QUELS RISQUES ?

Suite aux nombreuses questions que vous nous avez posées à propos des conséquences du changement de la formule du Levothyrox, les médecins de l'Institut Lejeune se montrent rassurants.

Le seul changement dans la nouvelle formule du médicament en circulation depuis mars 2017, est le remplacement d'un sucre, le lactose, par un autre sucre, le mannitol. Le seul effet possible, en l'état actuel des connaissances, est une modification, au demeurant peu répandue, de l'absorption intestinale.

Si vous constatez des effets indésirables, contactez votre médecin de l'Institut. N'interrompez pas le traitement sans son accord.

Site : [www.institutlejeune.org](http://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, Prader-Willi, Angelman...) ou probable. Près de 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](mailto:consultations@institutlejeune.org)

