

# la lettre de l'Institut

1<sup>er</sup> semestre 2018 - n°13



## 2018 : l'Institut accueille le 9000<sup>e</sup> patient !

L'édito



**de Grégoire  
François-Dainville**

Directeur général de  
l'Institut Jérôme Lejeune

Il y a vingt ans, tout juste, le ministère de la santé autorisait la création de l'Institut Jérôme Lejeune.

Quel chemin parcouru depuis ce samedi matin où le Professeur Rethoré, le docteur Ravel et le docteur Mircher démarraient leur consultation dans les locaux de l'hôpital Notre-Dame de Bon Secours ! Qu'il s'agisse de la création du centre de ressources biologiques, du lancement de l'étude Acthyf, dont les résultats seront d'ailleurs connus cette année, de la création du Groupement avec l'hôpital Paris Saint-Joseph ou encore l'ouverture de la consultation dédiée au vieillissement. Et la liste est longue des évolutions qu'a connues l'Institut.

L'année 2018 n'échappe pas à la règle : nouvelle maquette de la lettre de l'Institut, nouveau site Internet, création d'une page Facebook, rénovation de l'accueil, prise de rendez-vous désormais ouverte un an à l'avance, renforcement de l'équipe

et création de deux cabinets médicaux pour faire face à la demande qui ne cesse de croître. Chaque année, ce sont en effet 500 nouveaux patients qui frappent à notre porte. Nous accueillerons dans quelques jours notre 9000<sup>ème</sup> patient, faisant de l'Institut la plus grosse consultation du monde spécialisée sur la trisomie 21 et les déficiences intellectuelles d'origine génétique, avec plus de 250 syndromes différents.

Nous vous présenterons dans la prochaine lettre les événements qui jalonnent cette année anniversaire. Ce sera, je l'espère, de belles occasions de nous retrouver, pour vous dire merci : merci pour votre confiance, pour votre amitié, votre exigence, votre dévouement.

Puisse ainsi cette année être pour chacun de vous et pour ceux que vous aimez, riche en belles rencontres et source de joies profondes ! ●



## du Professeur Marie-Odile Rethoré

Directeur médical et scientifique de l'Institut Jérôme Lejeune

## De l'amitié

**É**lever un enfant, ce n'est pas le garder contre soi pour le protéger de toutes les embûches de la vie. C'est au contraire le présenter au monde, le lui confier en faisant en sorte que le monde soit digne de lui. C'est faire confiance à cet enfant, à ses capacités de progrès, d'adaptation, de joie de vivre, d'amour. C'est lui donner envie de découvrir le monde à sa manière et à son rythme.

Après les premières années protégées, passées dans le cocon familial, l'enfant a besoin de découvrir d'autres personnes, d'autres enfants pour forger sa personnalité. Il a besoin d'amitiés et de connaître une autorité autre que celle de ses proches, de se soumettre à une discipline collective dans laquelle chacun a sa place et doit être respecté. Cet apprentissage social de la vie qu'offre l'école est irremplaçable.

L'école sera le lieu des premières amitiés. Dans le petit âge maternel, l'enfant se nourrit d'amitiés ordinaires avec les enfants de sa classe. Mais en grandissant, vers 5, 6, 7 ans, le besoin de se forger des amitiés avec ses semblables, porteurs de handicap comme lui, peut se faire sentir. Il faut y être attentif, ne pas passer à côté de cette étape affective.

Être toujours « celui qui est différent » n'est pas facile ni souhaitable. En revanche, être lui aussi, comme les autres, comme ses amis, avoir des succès à la même échelle, des capacités de jeux similaires, être compris ou ne pas être compris parce que l'élocution est difficile, comme ses petits amis aussi, est rassurant, reposant, réconfortant. Et pour fournir davantage d'efforts, l'enfant porteur de trisomie 21 a aussi besoin de ce sas de « décompression sociale et affective ».

Plus l'enfant grandira, plus il pourra avoir besoin de ce lien avec ses semblables. Il comprendra alors qu'il n'est pas seul dans sa fragilité, ni le seul à fournir de si grands efforts d'adaptation. Cela l'aidera peu à peu à se diriger vers une autonomie responsable et réaliste.

Cet équilibre peut être difficile à trouver. Chaque enfant est différent, chaque cadre de vie aussi ! Selon les besoins et les capacités de chaque enfant, selon ce que permet le lieu de vie de la famille, l'alchimie entre l'inclusion en milieu ordinaire, en ULIS, au SESSAD, en IME, tous ces lieux d'apprentissage et d'éducation extérieurs à la famille, sera à imaginer et ajuster de façon renouvelée pour lui permettre de grandir, d'apprendre et de s'adapter sans se renier. ●

## 3 questions à

Cécile Cieuta-Walti,  
neuropédiatre  
à l'Institut Jérôme Lejeune



### ► À quoi sert la consultation de neurologie pédiatrique ?

La consultation de neuropédiatrie de l'Institut Jérôme Lejeune répond aux besoins spécifiques des enfants porteurs d'une déficience intellectuelle.

Elle permet d'une part de diagnostiquer le retard psychomoteur et les déficiences intellectuelles, et d'autre part de prendre en charge les complications neurologiques associées, telles que l'épilepsie, le déficit d'attention avec hyperactivité (TDAH), les troubles du comportement, les régressions psychomotrices, les troubles du spectre autistique.

### ► La neuropédiatrie s'intéresse-t-elle aux maladies rares ?

Elle s'adresse à tous les enfants porteurs de déficience intellectuelle suivis à l'Institut (trisomie 21, X fragile, syndrome d'Angelman, Mutation DYRK1A, etc.). Le neuropédiatre est le spécialiste du développement du système nerveux de l'enfant (du fœtus à l'âge adulte) et de ses troubles. Notre rôle est d'améliorer le fonctionnement cognitif avec une participation active à la recherche clinique.

### ► Quels sont les professionnels qui interviennent dans cette consultation ?

Je travaille en multidisciplinarité avec tous les membres de l'Institut, plus spécifiquement avec les généticiens, les psychiatres, les neuropsychologues et l'orthophoniste. Par exemple, une consultation multidisciplinaire associant le neuropédiatre et le psychiatre s'adressera plus particulièrement aux enfants porteurs de déficience intellectuelle avec troubles du comportement, TDAH, trouble du spectre autistique et régression cognitive. Ou encore, une consultation associant le neuropédiatre et le généticien permettra de rechercher une éventuelle cause génétique aux difficultés de l'enfant. Tout cela en lien étroit avec le patient et sa famille dont nous sommes les partenaires.

De mes 15 années d'exercice médical au Canada, je retiens cette approche collaborative qui est aussi la spécificité de la pratique médicale à l'Institut : j'accompagne les parents dont je suis un partenaire, je les informe au mieux de nos connaissances. Je souhaite qu'ils deviennent à part entière experts de leur enfant.

## Quand les nouvelles technologies favorisent l'autonomie

Voulue et imaginée par l'association Down Up et les parents d'Éléonore, porteuse de trisomie 21, Jase'Up est une application mettant en réseau la personne en situation de handicap et ses proches aidants. « *Nous avons conçu ce produit pour nos enfants, en appui d'accompagnement, afin que nous, les parents, puissions être là sans être là. L'idée est de travailler « après parents », pour que le jeune adulte porteur de handicap aille vers une autonomie responsable* » raconte Emmanuel Laloux, le père d'Éléonore.

Jase'Up permet la création d'une communauté autour de la personne en situation de handicap : le favori et les diffé-

rents membres de sa « tribu » (famille, professionnels de santé, thérapeutes, etc.) peuvent échanger grâce à deux applications mobiles : Jase'Up Alerte et Jase'Up Réseau.

Les applications mobiles sont disponibles sur Google Play et App Store et gratuites jusqu'au 1<sup>er</sup> mars 2018.



Pour en savoir plus : [www.jase-up.fr](http://www.jase-up.fr)



## Diagnostic génétique, conseil génétique, en quoi consistent-ils ?

Entre 400 et 500 enfants ou adultes sans diagnostic étiologique déterminé ou avec une maladie génétique autre que la trisomie 21 sont reçus chaque année en consultation à l'Institut Jérôme Lejeune.

**Q**ui sont ces fameux 20% de la consultation ? Quels sont les 250 syndromes autres que la trisomie 21 pour lesquels des personnes de tout âge viennent à l'Institut pour un diagnostic ou une prise en charge médicale ? Par qui et comment ces syndromes sont-ils diagnostiqués ?

### Nous entrons ici au cœur du métier des généticiens de l'Institut Jérôme Lejeune.

Si l'Institut Jérôme Lejeune est connu pour la trisomie 21 qui représente 80% des 9000 patients suivis en consultation, l'ouverture de celle-ci aux autres maladies rares n'est pourtant pas récente. La consultation s'intéresse en effet à toutes les causes génétiques de déficience intellectuelle. Elle a à la fois une orientation diagnostique et une orientation thérapeutique.

Cela correspond à l'œuvre de Jérôme Lejeune qui développa la consultation et des thèmes de recherche dans la quasi-totalité des syndromes connus à l'époque, de la trisomie 21 à la délétion du chromosome 5 ou à l'X fragile.

D'autre part, les progrès de la génétique ont fait littéralement exploser le nombre de causes génétiques connues de déficience intellectuelle : on découvre pratiquement chaque semaine de nouveau cas d'anomalies génétiques, individuelles ou familiales, jusque-là non décrites, associées à une déficience intellectuelle !

### L'Institut s'adapte à cette nouvelle donne technologique et scientifique avec autant de prudence que de détermination afin d'améliorer la vie des patients.

Les docteurs Clotilde Mircher et Isabelle Marey, généticiens à l'Institut, rappellent les trois

orientations qui les guident.

Nommer la maladie et en connaître la cause sont très importants pour le patient et sa famille, même s'il n'existe pas de traitement ; le patient peut ainsi bénéficier des connaissances acquises chez d'autres patients porteurs de la même maladie, d'autant plus si celle-ci est rare.

Le conseil génétique s'intéresse au risque éventuel de récurrence dans la famille et à l'accompagnement des proches dans la compréhension du sujet.

Enfin, le diagnostic génétique peut conduire à la connaissance des mécanismes physiopathologiques, c'est-à-dire la façon dont une anomalie génétique peut induire le retard mental et les symptômes associés (épilepsie, troubles du sommeil par exemple). **C'est grâce à la connaissance de ce mécanisme qu'on peut trouver des traitements spécifiques et mettre en place une prise en charge adaptée.**

### C'est bien ce qui différencie l'annonce du diagnostic génétique d'une condamnation : l'annonce du diagnostic s'accompagne d'un projet de vie et d'une alliance thérapeutique.

Il peut être long et difficile d'avoir un diagnostic génétique, pour différentes raisons.

Il y a d'abord la difficulté à poser un diagnostic de déficience intellectuelle. Celui-ci se fait se fait dans le temps, au fur et à mesure du développement de l'enfant et de ses acquisitions, éventuellement avec des outils adaptés et le recours à d'autres spécialités (neuropsychologues, neuropédiatres etc.).

Il faut ensuite prendre en compte le délai important pour obtenir un rendez-vous initial avec un généticien puis les délais et le coût

d'organisation des prélèvements génétiques et de rendu des résultats. L'Institut, qui a noué des partenariats avec des plateformes de séquençage « haut débit » du génome, comme celle de l'hôpital Necker à Paris, sans surcoût pour les familles, est concerné dans une moindre mesure par ces délais.

Enfin, le diagnostic génétique n'est pas garanti même avec ces techniques de pointes. Il est posé en moyenne dans 50% des cas, parce que tous les gènes ne sont pas connus et la technologie encore imparfaite, sans compter que ces techniques de pointe apportent beaucoup d'informations génétiques dont l'interprétation est parfois délicate. De nombreuses variations génétiques n'ont ainsi aucune conséquence pathologique.

### Chaque étape a son importance et requiert un savoir-faire particulier, du recueil de l'inquiétude des parents au diagnostic et à la prise en charge.

Dans ce contexte scientifique et technologique complexe et en perpétuelle évolution, l'Institut Jérôme Lejeune veut faciliter le parcours génétique des familles, en débutant une démarche diagnostique devant tout retard des acquisitions n'ayant pas une cause médicale évidente puis en coordonnant le parcours de soin adapté.

L'objectif est bien de diagnostiquer l'existence ou non d'une déficience intellectuelle, de mettre en évidence le lien entre les difficultés qui touchent la personne et l'anomalie génétique, puis d'organiser la prise en charge.

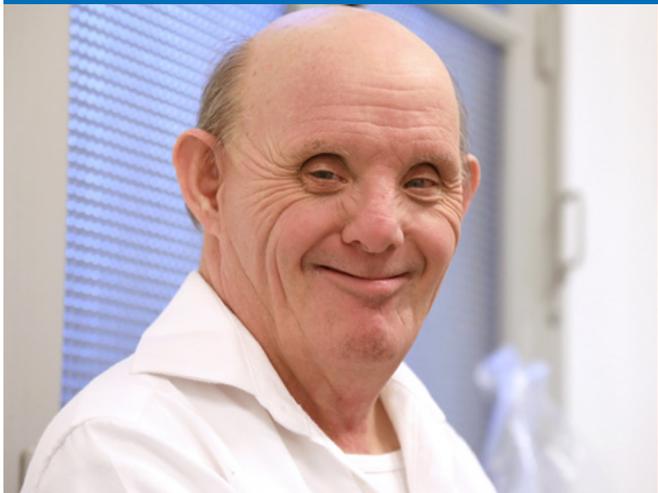
Même en l'absence de perspectives de thérapie et malgré le choc qu'il peut représenter, le diagnostic génétique est utile. Il permet d'adapter le conseil génétique pour l'entourage familial, de rechercher et de traiter les pathologies associées et d'améliorer la prise en charge du patient. Dans le cas où aucun diagnostic n'a pu être établi, il est important de revenir en consultation afin de suivre le patient cliniquement et bénéficier du progrès des connaissances cliniques et techniques.

À l'Institut Lejeune, grâce à la pluridisciplinarité de la consultation, chaque diagnostic génétique, quelle que soit sa rareté, est prolongé par un suivi médical spécialisé tout au long de la vie du patient dans un unique but : améliorer ses facultés.

Selon la formule répétée par le Professeur Réthoré : « *La génétique n'a pas de cœur, c'est pourquoi les généticiens doivent en avoir un* ».



## Du côté de la recherche



L'Institut Jérôme Lejeune participe en tant que centre investigateur à l'étude IMATAU en collaboration avec le Service de Neurologie de la mémoire et du langage de l'Hôpital Sainte-Anne à Paris et le Commissariat à l'Énergie Atomique et aux Énergies Alternatives.

Les adultes porteurs de trisomie 21 ont un risque augmenté de développer une maladie d'Alzheimer, mais tous ne la déclenchent pas. Le but d'IMATAU est d'identifier les paramètres de risque chez des personnes trisomiques 21 n'ayant pas la maladie d'Alzheimer en évaluant la quantification et la distribution de la protéine Tau dans leur cerveau par rapport aux sujets sains de même âge, puis en analysant les relations de cette protéine avec d'autres marqueurs biologiques apparaissant en phase préclinique de la maladie d'Alzheimer.

Dans le prolongement d'HORIZON 21, IMATAU améliorera les connaissances sur les mécanismes de la maladie d'Alzheimer dans l'espoir de proposer de nouvelles thérapies.

Cette étude, rassemblant pour l'Institut le Dr Anne-Sophie Rebillat, Silvia Sacco, docteur en neuropsychologie, et 10 patients trisomiques 21, débutera en février 2018.

## Le nouveau guide de l'Institut sur le vieillissement

Vous êtes nombreux à avoir participé au concours photo ouvert à l'occasion de la publication de la version française du guide *Aging and Down Syndrome ( Vieillesse et trisomie 21)*. Nous vous en remercions.

À l'occasion de sa parution et pour remettre leur prix aux vainqueurs du concours, une expo-vernissage est organisée à l'Institut Jérôme Lejeune **le lundi 19 mars 2018** à 18 heures ! Venez nombreux !

Inscription : [veronique.bourgnaud@institutlejeune.org](mailto:veronique.bourgnaud@institutlejeune.org)

## BIENVENUE À :

**Dorothee Basse** : comptable

**Docteur Anne Hiance-Delahaye** : gériatre

**Véronique Bourgnaud** : responsable de la communication

## LE SITE INTERNET DE L'INSTITUT fait peau neuve !

C'est avec plaisir que nous vous informons de l'ouverture de notre nouveau site internet : [www.institutlejeune.org](http://www.institutlejeune.org) et de notre page facebook : [www.facebook.com/institutlejeune](https://www.facebook.com/institutlejeune)

Ce site, vitrine de l'Institut sur Internet, a été pensé pour les patients, leurs familles et leurs proches aidants, mais aussi pour nos partenaires, chercheurs et professionnels de santé. Il permettra d'accompagner notre effort commun au service des personnes porteuses d'une déficience intellectuelle d'origine génétique.

Vous y trouverez des informations sur la consultation et la recherche menée à l'Institut, ainsi qu'un guide pratique de la trisomie 21 et de nombreuses informations médicales permettant de mieux comprendre les différents syndromes génétiques suivis à l'Institut. Vous découvrirez comment nous nous organisons pour former les familles et les professionnels afin de favoriser un meilleur accompagnement des personnes en situation de handicap. Vous retrouverez enfin l'historique de l'Institut Jérôme Lejeune, la façon dont il est organisé aujourd'hui, et toute l'actualité de ses missions : CHERCHER, SOIGNER, FORMER.

Bonne navigation !



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)

