

la lettre de l'Institut

Hors-série - 1^{er} semestre 2019 - n°15





de Patrick GOHET

Adjoint au Défenseur des droits en charge de la lutte contre les discriminations et de la promotion de l'égalité

Bon anniversaire !

L'Institut Jérôme Lejeune, quelle aventure ! Quelle belle aventure ! Quelle aventure réussie !

C'est à la fin des années 90 qu'est né le projet de création d'un établissement d'accueil, de diagnostic, de soins et d'accompagnement pour les personnes porteuses de trisomie 21 et pour leurs familles. Quelle polémique, pensez donc, un établissement qui porterait le nom de Jérôme Lejeune ! C'était oublier qu'il avait contribué de manière déterminante à la découverte et à la définition du syndrome, bref à sa compréhension, notamment quant à ses conséquences sur la vie, la situation, les besoins des personnes concernées et de leurs proches. L'UNAPEI, dont j'étais alors le directeur général, soutint le projet.

Pour aboutir, il fallait l'accord du ministre en charge de la santé, en l'occurrence Bernard Kouchner. Malgré de nombreux dossiers à charge parus notamment dans la presse, il donna son accord pour une durée limitée à l'issue de laquelle une évaluation serait faite pour déterminer l'interruption de l'expérience ou sa poursuite. Dès lors, les nombreux acteurs impliqués – chercheurs, médecins, travailleurs sociaux... – s'employèrent avec conviction, savoir-faire et persévérance à réussir l'entreprise, sans compter la Fondation Jérôme Lejeune, dont c'était l'objectif central.

Parvenu à ce stade de mon propos, je tiens à saluer l'âme de cette entreprise, mon amie Marie-Odile Rethoré. Compétente, bienveillante, déterminée... Avec toute la crédibilité et l'autorité de ses recherches effectuées auprès du Professeur Jérôme Lejeune, elle mena avec d'autres cette étape décisive, qu'il s'agisse de la consultation, des prescriptions, des conseils à donner aux familles... Elle a contribué à ce que l'Institut dispose d'un matériau de base essentiel pour les recherches effectuées par ailleurs.

La période expérimentale parvenue à son terme, le nouveau ministre en charge des personnes handicapées, Philippe Bas, décida de constituer un comité d'évaluation dont il me confia la présidence, en ma qualité de délégué interministériel aux personnes handicapées. Composé de professionnels de l'Institut, dont le Professeur Rethoré, d'experts favorables et défavorables, de représentants des familles, de personnalités impliquées comme Jean-Marie Schleret, alors président du Conseil national consultatif des personnes handicapées (CNCPH), il rendit un avis largement en faveur du maintien et de la poursuite de l'Institut Jérôme Lejeune.

Depuis, ce dernier vit et progresse, fidèle à ses valeurs fondamentales, nourri par le caractère visionnaire de ses fondateurs et identifié comme exemplaire. Il accompagne sans barrière d'âge les patients, les familles, les aidants... Il veille à la qualité de ses prescriptions. Il s'inspire des progrès réalisés en matière de connaissance des pathologies concernées, connaissance à laquelle contribuent grandement les recherches financées par la Fondation Jérôme Lejeune.

L'Institut Jérôme Lejeune est un acteur essentiel de la reconnaissance des personnes en situation de handicap, en l'occurrence porteuses d'une déficience intellectuelle d'origine génétique. Je lui souhaite longue vie. Je souhaite à ses responsables et à ses professionnels de s'y épanouir. Je souhaite à ses usagers d'y trouver encore et toujours les réponses à leurs besoins et à leurs attentes. ●





L'origine de l'Institut Jérôme Lejeune

L'Institut Jérôme Lejeune est créé à la fin de l'année 1997, trois ans après la mort du Professeur Jérôme Lejeune. Mais son histoire s'ancre dans les 42 années de pratiques médicales de ce dernier ainsi que dans un siècle d'avancées médicales et scientifiques.

En 1951, Jérôme Lejeune soutient avec succès sa thèse de doctorat en médecine. Nommé stagiaire de recherche au CNRS, il entre dès 1952 dans le service du Professeur Raymond Turpin à l'hôpital Saint-Louis à Paris, pour travailler auprès des enfants alors appelés « mongoliens ». Malgré tous les efforts des médecins et des scientifiques depuis près de 100 ans, la cause de cette maladie congénitale demeure inconnue.

Passionné par ces patients, Jérôme Lejeune leur voue sa carrière médicale et scientifique. Démarrée en 1952 à l'hôpital Saint-Louis, la consultation est transférée en 1956 à l'hôpital Trousseau, puis en 1962 à l'hôpital Necker-Enfants Malades.

Qu'avait donc de singulier la pratique médicale de Jérôme Lejeune ? Une patientèle au syndrome méconnu mais pourtant typique, appelé alors « mongolisme » parce qu'un médecin anglais, Langdon Down, avait écrit au sujet des patients : « *ils sont typiquement mongols* » ; une pratique médicale centrée sur le patient et sa dignité ; une conviction

scientifique enfin : « *Un jour nous trouverons comment les guérir* ».

Essentiellement médecin, Jérôme Lejeune alliait en permanence l'observation à la recherche. Les techniques de cultures cellulaires permettaient alors d'observer les chromosomes des cellules au moment où celles-ci se divisent. Jérôme Lejeune améliora cette technique importée fort utilement des Etats-Unis par Marthe Gautier, pour pouvoir analyser les chromosomes des enfants de la consultation.

Entre mai et décembre 1958, Jérôme Lejeune obtient trois caryotypes de personnes « mongoliennes » : de leur analyse, il découvre la présence d'un chromosome surnuméraire sur la 21^{ème} paire. Partant de cette observation qu'il évoque dans une première publication de janvier 1959¹, il parvient en mars 1959 au constat définitif de la présence de 3 chromosomes 21 au lieu de 2. Il officialise cela dans la rédaction d'une seconde note publiée le 16 mars 1959². Peu à peu, il échafaude des hypothèses permettant d'expliquer comment ce chromosome en trop peut entraîner la déficience de l'intelligence observée chez les

patients « mongoliens ». Ce n'est qu'en avril 1959 qu'il parvient à la démonstration définitive du lien existant entre la présence d'un 3^{ème} chromosome 21 et le « mongolisme », désormais nommé trisomie 21. La publication de cette démonstration est faite dans le *Bulletin de l'Académie nationale de médecine* en avril 1959. Elle est signée Jérôme Lejeune, Marthe Gautier et Raymond Turpin³. Elle ouvre la voie à 40 années d'avancées médicales et scientifiques majeures pour les personnes porteuses d'une déficience intellectuelle d'origine génétique, prises en charge et soignées au sein de la consultation spécialisée de Jérôme Lejeune.

Après la mort de Jérôme Lejeune en 1994, sa famille et trois de ses plus proches collaborateurs décident de faire perdurer son œuvre. Ils créent en 1995 la Fondation Jérôme Lejeune, qui se fixera pour premier objectif de lancer l'Institut Jérôme Lejeune et d'en assurer le développement. Ils se tournent vers le Professeur Arnold Munnich, successeur de Jérôme Lejeune à Necker, et lui demandent de leur confier les dossiers médicaux des patients du Professeur Jérôme Lejeune. L'engagement d'Arnold Munnich est immédiat : il confie les dossiers patients, soutient le projet et en parle autour de lui.

En 1997, la consultation reprend à l'hôpital Notre-Dame de Bon Secours, dans l'esprit de la pratique médicale de Jérôme Lejeune et grâce à trois de ses proches collaborateurs : le Professeur Marie-Odile Rethoré et les Docteurs Aimé Ravel et Clotilde Mircher.

En mai 1998, l'Institut Jérôme Lejeune, dédié au soin, à la recherche et à la formation pour les personnes porteuses de trisomie 21 ou d'une autre déficience intellectuelle d'origine génétique, est officiellement créé par arrêté ministériel.

¹ J. LEJEUNE, M. GAUTIER, R. TURPIN *Les chromosomes humains en culture de tissus*, in C. R. Académie des Sciences 248 ; Séance du 26 janvier 1959 ; pp. 602 - 603.

² J. LEJEUNE, M. GAUTIER, R. TURPIN, *Etude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens*, in C. R. Académie des Sciences 248 (16 mars 1959), pp. 1721 - 1722.

³ J. LEJEUNE, M. GAUTIER, R. TURPIN, *Le mongolisme, maladie chromosomique*, in Bulletin de l'Académie nationale de Médecine 143 (2nd trimestre 1959).





1998-2018 : La consolidation administrative et juridique

Situé au cœur de Paris dans le 15^{ème} arrondissement, l'Institut Jérôme Lejeune est le premier centre de référence à avoir été créé en France pour les personnes porteuses d'une déficience intellectuelle d'origine génétique. Il est devenu la première consultation d'Europe dédiée à la trisomie 21 et aux autres déficiences intellectuelles d'origine génétique.

En 20 ans, l'Institut Jérôme Lejeune a transformé l'essai : évoluer du statut de « centre expérimental » vers une structure pérenne et reconnue au sein du système de santé français.

Le 26 mai 1998 : le Journal Officiel annonce que le ministre de l'emploi et de la solidarité, Martine Aubry, ministre de tutelle, et le secrétaire d'État à la santé, Bernard Kouchner, autorisent « leurs services à agréer pour 5 ans un centre expérimental de prise en charge des handicapés mentaux », avec une subvention de plus de 4 millions de francs pour la création dudit centre.

29 janvier 2004 : le Journal Officiel publie par arrêté ministériel de Jean-François Mattei le renouvellement de l'autorisation administrative à titre expérimental avec maintien de la dotation forfaitaire pour 5 ans.

3 mai 2007 : un arrêté ministériel ordonne la constitution d'un « Comité d'évaluation du centre de prise en charge de personnes atteintes d'un handicap mental d'origine génétique », pour décider de la pérennisation de l'Institut. La même année, l'Institut déménage dans l'établissement moderne et innovant d'aujourd'hui, rue des Volontaires à Paris.

24 septembre 2008 : le Comité d'évaluation dépose ses conclusions prises à l'unanimité. Le statut « à titre expérimental » de l'Institut Jérôme Lejeune doit évoluer vers une structure pérenne et reconnue au sein du système de santé, en maintenant l'intégralité des prises en charge, pratiques et équipes en place !

Fin 2010 : la consultation de l'Institut Jérôme Lejeune est adossée au Groupe Hospitalier Paris Saint-Joseph, situé à Paris dans le 15^{ème} arrondissement, dans le cadre d'un Groupement de coopération sanitaire.

Rien n'est modifié pour les patients, qui sont toujours reçus rue des Volontaires, par les mêmes médecins de l'Institut. Grâce à la mise en place de ce Groupement, la consultation Jérôme Lejeune est en mesure de poursuivre et de déployer son activité autour de trois missions : SOIGNER, CHERCHER, FORMER.



Bernard Kouchner, secrétaire d'État à la santé, résume devant les députés de l'Assemblée Nationale le rôle qu'aura le futur Institut Lejeune :
« Ce centre, qui se situerait à Paris, répondrait à deux objectifs importants :

D'une part, offrir une prise en charge globale, c'est-à-dire non seulement des traitements médicaux mais également des traitements préventifs et une prise en compte des problèmes psychologiques et sociaux des handicapés mentaux, en particulier des personnes trisomiques 21.

D'autre part, offrir un lieu de formation pour les professionnels, car trop peu d'équipes sont alors formées à la prise en charge – en particulier – des adultes trisomiques 21.

[...] Un savoir-faire est en voie de constitution, qui doit bénéficier, je l'espère, à l'ensemble des cliniciens. »

Source : archives.assemblee-nationale.fr/11/cr/1997-1998-ordinaire1/248.pdf

Nos avancées en 20 ans

SOIGNER

L'Institut Jérôme Lejeune : un suivi médical global, personnalisé et spécialisé, tout au long de la vie.

■ Que permet la consultation ?

Bénéficier d'un suivi médical spécialisé

Faire un bilan global

Chercher un diagnostic

Trouver des conseils

Participer à un protocole de recherche

■ Pour quels syndromes ?

La trisomie 21

Les autres maladies génétiques entraînant une déficience intellectuelle (Williams-Beuren, Smith-Magenis, délétion 5p, X fragile, syndrome de Rett, etc.)

Toute autre déficience intellectuelle sans cause médicale évidente mais d'origine génétique probable

■ Ce qui rend unique la consultation

Une prise en charge pluridisciplinaire par des médecins spécialisés et des paramédicaux

Un suivi médical complet à tout âge avec un unique dossier médical enrichi tout au long de la vie du patient

Des consultations « longue durée » adaptées aux besoins des patients

La consultation gériatrique dédiée au vieillissement des personnes porteuses de trisomie 21



CHERCHER

L'Institut Jérôme Lejeune, un catalyseur à la recherche sur la trisomie 21 :

Par les projets de recherche à visée thérapeutique conduits en interne

Par le recueil d'expériences et d'informations cliniques et biologiques unique et exceptionnel qu'offrent la consultation et le Centre de Ressources Biologiques BioJeL

Grâce à l'appui de la Fondation Jérôme Lejeune, qui a subventionné, en 20 ans, plus de 700 projets autour de la déficience intellectuelle d'origine génétique

Par les synergies entre chercheurs

■ Les progrès les plus marquants depuis la découverte de la trisomie 21

On connaît les gènes du chromosome 21 candidats forts pour le déficit cognitif, ce qui permet de chercher des traitements ciblant les conséquences de leur surexpression

On est capable de créer des modèles animaux trisomiques 21 et d'améliorer les capacités d'apprentissage ou la mémoire de certains d'entre eux : un préalable fondamental pour la recherche thérapeutique

On peut aujourd'hui dépister et traiter la plupart des troubles associés à la trisomie 21



FORMER

Organisme agréé de formation professionnelle, l'Institut Jérôme Lejeune a participé à la formation de plusieurs milliers de personnes en 20 ans :

■ Comment former ?

Des formations aux familles et aux professionnels

L'accueil de stagiaires, futurs médecins ou paramédicaux et professionnels déjà en activité

La transmission d'expérience et de connaissances au moment de la consultation

La direction de mémoires et de thèses de doctorat en médecine

Les publications de l'Institut : guides de santé, rédaction d'articles dans des revues spécialisées

■ Pourquoi former ?

Transmettre notre savoir-faire et nos compétences

Permettre une meilleure prise en charge des personnes avec une déficience intellectuelle

Accompagner les familles et guider les professionnels

Favoriser l'intégration sociale des patients

■ Qui former ?

Les familles et les proches de personnes porteuses d'une déficience intellectuelle

Les aidants professionnels, les médecins et les professionnels de santé



Soigner : 20 ans d'expérience clinique inégalée en Europe



Avec 20 années d'expérience et près de 10 000 patients suivis, l'Institut Jérôme Lejeune est devenu le premier centre de soins en France et en Europe pour les personnes porteuses d'une déficience intellectuelle d'origine génétique.

Au moment de sa création en 1997, la consultation de l'Institut Jérôme Lejeune ne compte que trois médecins pour quelques centaines de patients anciennement pris en charge à l'hôpital Necker-Enfants Malades.

Juin 2007 : en seulement 10 années d'existence, l'Institut Jérôme Lejeune soigne 4 000 personnes grâce à une équipe composée de 6 médecins spécialisés (génétiiciens, neurologue, neuropédiatre, pédiatres) ainsi que 4 spécialités paramédicales (psychologues, assistante sociale, orthophoniste, diététicienne et infirmières). Après l'hôpital Bon Secours (1996-2002) et l'avenue Foch (2002-2007), l'Institut Jérôme Lejeune est désormais installé au 37 rue des Volontaires, dans les locaux de l'hôpital Saint-Jacques.

Juin 2009 : cinquantenaire de la découverte de la trisomie 21. Cette année-là, l'Institut accueille le 5 000^{ème} patient. La demande de prise en charge ne cesse de croître. On compte en moyenne 50 nouveaux patients par mois.

Juin 2014 : du fait des progrès concomitants de la médecine et de la connaissance scientifique, les personnes porteuses de trisomie 21 vivent mieux et plus long-

temps : en un demi-siècle, leur espérance de vie est passée de 30 à 65 ans. Il faut répondre à cette nouvelle donne médicale : l'Institut Jérôme Lejeune ouvre la première consultation de gériatrie dédiée au vieillissement des personnes porteuses d'une déficience intellectuelle.

Juin 2018 : en 20 ans, la consultation de l'Institut est passée de quelques centaines à près de 10 000 patients. Pour assurer la prise en charge de ces milliers de personnes, l'équipe de la consultation s'est renforcée au fil des années de 14 médecins et de nouvelles spécialités. Aux consultations de génétique, pédiatrie et neurologie, s'ajoutent les consultations de gériatrie, neuropsychologie, chirurgie orthopédique et traumatologie, et psychiatrie. C'est désormais une équipe de 46 collaborateurs enthousiastes qui conduisent les trois missions *Soigner, Chercher, Former*, au service des 10 000 personnes soignées à l'Institut.

Pour un meilleur soin apporté aux patients, l'équipe médicale et paramédicale de l'Institut est interdisciplinaire. Chaque spécialiste apporte des compétences particulières et complémentaires : généticiens, neuropédiatres, pédiatres, gériatres, spécialistes de l'autisme, psychiatres, neuropsychologues, psychologues, orthophoniste, assistante sociale.

Quatre ingrédients de la consultation demeurent immuables et participent durablement à son succès

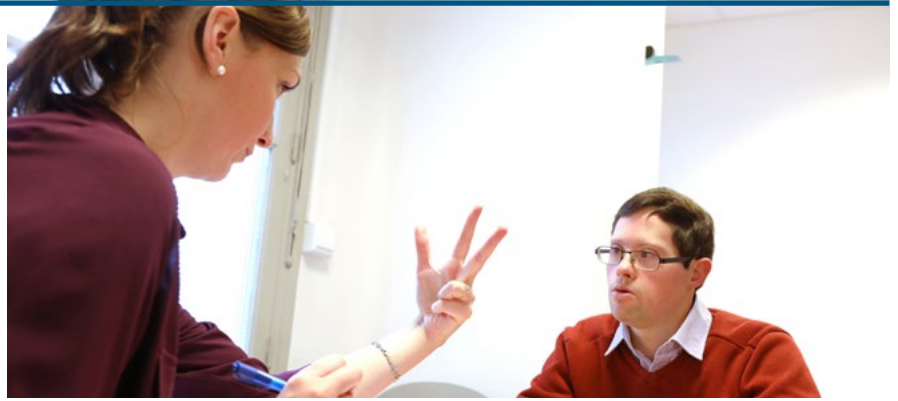
- une **consultation qui prend son temps**, avec des rendez-vous d'une heure adaptés aux besoins des patients porteurs d'une déficience intellectuelle ;
- un **suivi médical tout au long de la vie**, avec un unique dossier médical enrichi tout au long de la vie du patient ;
- une prise en charge **pluridisciplinaire spécialisée** par des médecins spécialisés et des paramédicaux ;
- une association étroite entre **le soin et la recherche**.



Les médecins de 1^{ère} intention sont les premiers au contact du patient. Généticien, pédiatre, neuropédiatre ou gériatre, ils assurent le suivi médical spécialisé du patient selon les spécificités de son âge.

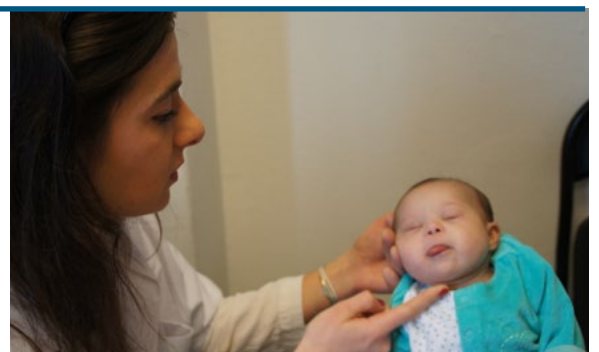
Ils posent ou complètent le diagnostic d'une maladie génétique, conseillent les traitements et la prise en charge.

Le psychologue spécialisé en neuropsychologie travaille en lien avec l'ensemble des médecins et des paramédicaux de l'Institut. Il a pour mission d'établir un profil cognitif détaillé du patient. Il explore les différents domaines de la cognition afin d'orienter la prise en charge rééducative et les choix scolaires et professionnels, ou encore d'intervenir dans la recherche de diagnostic. Ses recommandations spécifiques aident les familles, les équipes éducatives et les institutions à accompagner au mieux le patient au quotidien.



Pionnière en France, la consultation « vieillissement » associe gériatres, psychiatres, généticiens, neurologues et neuropsychologues en vue d'une évaluation et d'une prise en charge globale de la polyopathie (ex : troubles du sommeil et de la déglutition, dénutrition, épilepsie, chutes, dépression, syndromes douloureux, troubles visuels et auditifs), du niveau d'autonomie, du mode de vie et de l'état cognitif. Elle implique le patient, les soignants et les aidants et a pour objectif le maintien de la qualité de vie et du bien-être.

Les consultations paramédicales de l'Institut regroupent l'orthophonie et l'assistance sociale. Elles sont proposées par le médecin qui suit le patient et qui juge de la nécessité du rendez-vous. L'orthophoniste évalue et informe sur les troubles du langage oral et écrit, de la parole, de la communication non verbale et des praxies orao-myo-faciales, et conseille les familles pour une prise en charge adaptée. L'assistante sociale conseille les familles des patients sur leurs droits et les accompagne dans leurs démarches administratives, par exemple pour obtenir une aide ou pour trouver une structure adaptée à leur proche.





Chercher : La recherche au service des patients

Comprendre les causes de la déficience intellectuelle, les maladies associées, chercher des traitements pour corriger la déficience intellectuelle, améliorer l'autonomie ou encore la qualité de vie des patients...

En 20 ans, l'Institut Jérôme Lejeune est devenu l'un des catalyseurs de la recherche sur la trisomie 21. Il est impliqué depuis sa création dans des dizaines de programmes, dont plusieurs études thérapeutiques, en tant que promoteur ou centre investigateur.

La recherche de l'Institut est essentiellement clinique et toujours collaborative : ses équipes travaillent en étroite synergie avec d'autres équipes de chercheurs du monde entier. BioJeL, la bio-banque de l'Institut Jérôme Lejeune, contribue à la renommée scientifique de l'Institut et lui donne une place particulière dans le monde de la recherche médicale sur les déficiences intellectuelles d'origine génétique.

Des progrès considérables en 20 ans

La recherche sur la trisomie 21 et les autres déficiences intellectuelles d'origine génétique a beaucoup progressé ces dernières années. Ces avancées ont été notamment permises grâce à l'implication de la Fondation Jérôme Lejeune, qui a financé, en 20 ans, plus de 700 projets et y consacre chaque année environ 4 millions d'euros de son budget. L'Institut Jérôme Lejeune, qui a lancé et conduit les premiers programmes de recherche thérapeutique pour la trisomie 21, a également contribué à ces avancées.

Trois avancées exemplaires illustrent ces progrès de la recherche portant sur la trisomie 21 :

On connaît aujourd'hui environ 255 gènes sur le chromosome 21 et certains sont des candidats forts pour le déficit cognitif, ce qui permet de chercher des traitements ciblant les conséquences de leur surexpression.

On est capable de créer des modèles animaux porteurs de trisomie 21 et d'améliorer les capacités d'apprentissage ou la mémoire de certains d'entre eux. Ces succès sont un préalable fondamental pour la recherche thérapeutique.

Enfin, si on ne sait pas encore guérir la trisomie 21, on sait en revanche dépister et traiter plusieurs des troubles associés, tels que le syndrome de West ou le syndrome des apnées du sommeil, qui peuvent potentiellement être responsables de sur-handicap et altérer le développement cognitif. Il s'agit d'une avancée majeure qui résulte du bon suivi médical des patients depuis 30 ans.

La recherche clinique émanant de l'observation des patients

À l'Institut, soins et recherche sont intimement liés. Pour soigner, il faut en effet connaître les maladies, leurs causes, leurs conséquences, leurs symptômes, leur prévalence, les facteurs de risque.

À cet égard, avec bientôt 10 000 patients dont la majorité sont suivis depuis leur naissance, la consultation de l'Institut Jérôme Lejeune offre un recueil d'informations unique et exceptionnel. C'est donc l'observation des patients qui oriente la recherche, c'est avec les patients que la recherche est menée, et c'est vers les patients qu'elle est orientée.

Fort de la plus grosse patientèle âgée de personnes porteuses de trisomie 21, l'Institut participe ainsi à deux études cliniques internationales majeures sur ces liens entre la trisomie 21 et la maladie d'Alzheimer : TriAL21 et IMATAU. Les informations recueillies dans ces deux études contribueront à améliorer les connaissances sur les mécanismes et les marqueurs précoces de la maladie d'Alzheimer et pourraient permettre de proposer des thérapies pour la maladie d'Alzheimer dans la population trisomique 21, en vue d'une généralisation à l'ensemble de la population.

La recherche thérapeutique pour améliorer les facultés cognitives des patients

En parallèle de la recherche clinique, l'Institut est engagé dans plusieurs études cliniques à visée thérapeutique pour corriger la déficience intellectuelle dans la trisomie 21. Trois principales orientations guident ces recherches :

- Agir sur les causes de la déficience elle-même, soit en « rendant inactif » le(s) gène(s) ou le chromosome en surnombre, soit en « neutralisant » les effets induits par la présence de gènes surnuméraires ou du chromosome 21 surnuméraire. L'étude PERSEUS est menée dans cette direction à l'Institut, en évaluant l'innocuité, l'efficacité et la tolérance d'un apport en EGCG, molécule extraite du thé vert, chez des enfants âgés de 6 à 12 ans porteurs de trisomie 21. L'EGCG pourrait en effet participer à inhiber l'enzyme DYRK1A, produit du gène éponyme, présent en trois copies dans la trisomie 21 et fortement impliqué dans la déficience intellectuelle des personnes trisomiques 21.

- Agir sur les neurotransmetteurs ou l'équilibre biochimique du cerveau. Le métabolisme thyroïdien semble systématiquement altéré chez le nouveau-né et le jeune enfant atteints de trisomie 21, alors que le bon équilibre thyroïdien est crucial pour le développement correct du système nerveux central de l'enfant. L'étude ACTHYF conduite à l'Institut a pour but d'évaluer l'efficacité d'un traitement systématique par acide folinique et hormone thyroïdienne sur le développement psychomoteur du jeune enfant trisomique 21.

- Agir sur les facteurs aggravant la déficience intellectuelle. Les apnées du sommeil par exemple, ou l'épilepsie, si elles ne sont pas traitées, peuvent altérer le développement cognitif. En dépistant et soignant le plus précocement possible ces troubles, on pourrait améliorer le développement du patient. L'Institut a ainsi lancé en 2017 l'étude RESPIRE 21, qui vise à évaluer la pertinence d'un dépistage précoce et régulier des troubles respiratoires du sommeil chez les nourrissons trisomiques 21.

BioJeL, un Centre de Ressources Biologiques au service de la recherche

Depuis 2010, l'Institut Jérôme Lejeune met à disposition de la communauté scientifique internationale son Centre de Ressources Biologiques (CRB-BioJeL) spécialisé dans les déficiences intellectuelles d'origine génétique : il s'agit d'une bio-banque rassemblant des collections d'échantillons de plasma,

d'ADN, de cellules (primaires et lignées) et de fibroblastes (cellules de la peau), associées aux données phénotypiques des maladies.

Le laboratoire BioJeL compte près de 7 000 ressources biologiques dont plus de 60% concernent la trisomie 21. Rares sont les structures qui disposent d'une telle collection d'échantillons biologiques, en Europe ou aux États-Unis – qui plus est d'échantillons disponibles en lien avec des données cliniques anonymisées.

Cette structure spécialisée est certifiée selon les critères élevés de qualité et d'expertise exigés règlementairement.

« La base de données de l'Institut Lejeune est unique et ouvre des horizons nouveaux pour la recherche sur la trisomie 21. Nous avons tout à gagner à faciliter leur travail. »

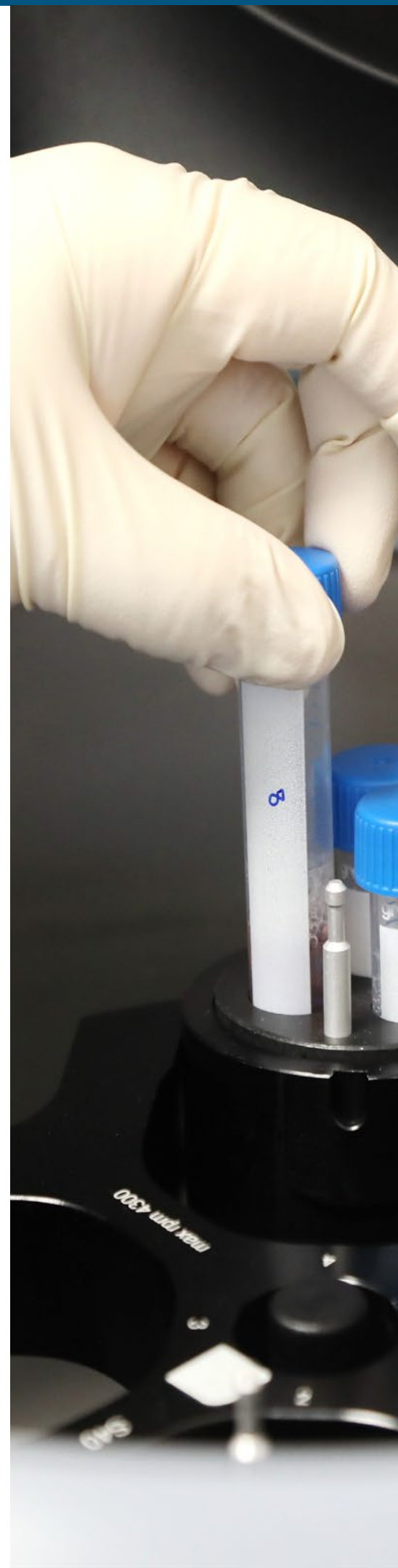
Françoise Grossetête,
Député européen,
le 21 mars 2018 au Parlement européen

Une recherche au bénéfice de tous !

La recherche fondamentale et la recherche clinique apportent des informations scientifiques et médicales pour la compréhension et le traitement de nombreuses maladies génétiques responsables de déficiences intellectuelles, ainsi que pour les pathologies associées.

En effet, certaines pathologies ont une prévalence plus élevée chez les personnes porteuses de ces maladies génétiques, par exemple dans la trisomie 21 : cardiopathies, dysthyroïdies, troubles neurosensoriels, apnées du sommeil, maladie d'Alzheimer. À l'inverse, l'hypertension artérielle, la maladie cérébrovasculaire et les tumeurs solides sont moins fréquentes chez ces patients.

Chercher sur la trisomie 21 et les autres maladies génétiques permet donc de faire avancer la recherche sur ces pathologies également répandues dans la population générale... au bénéfice de tous !





Former, c'est aussi "prendre soin"

En 20 ans, l'Institut Jérôme Lejeune a participé à la formation de plusieurs milliers de personnes, parents, aidants familiaux ou professionnels du handicap. Car les médecins et paramédicaux de l'Institut attachent une importance prépondérante à la transmission de leur savoir-faire : le « soin » aux personnes porteuses d'une déficience intellectuelle, et son corollaire intentionnel, le « prendre soin ».

En France, on compte environ 60 000 personnes porteuses de trisomie 21 et plus d'une dizaine de milliers de personnes porteuses d'une autre déficience intellectuelle d'origine génétique. Elles sont accompagnées et soutenues par d'innombrables aidants, familiaux ou professionnels, qui se chiffrent à plusieurs centaines de milliers. Pour toutes ces personnes, il s'agit d'enrayer la spirale négative que peut occasionner le handicap et d'améliorer la qualité de vie de la personne porteuse d'une déficience intellectuelle. Voilà pourquoi former les aidants est essentiel : pour soulager les familles, accompagner les professionnels, améliorer la qualité de vie de la personne malade, favoriser son estime de soi et préserver son intégration sociale.

Soigner, chercher, former : 3 missions indissociables

La préoccupation des équipes de l'Institut de former les proches et les professionnels du handicap répond au souci constant d'une meilleure prise en charge des personnes porteuses d'une déficience intellectuelle. Comme dans les missions du soin et de la recherche scientifique, le patient est le cœur de la mission de formation. C'est à l'intention du patient que l'on forme les aidants ; et c'est lui qui est le sujet de la formation.

Dans cette perspective, les médecins et paramédicaux de l'Institut ont à cœur de transmettre leur expertise et leur savoir-être. Il s'agit bien pour eux de cerner comment se met en place une relation autour du « prendre soin » et de participer, par la formation des aidants, à la généralisation d'une posture soignante et éducative adaptée.

Comment et qui former ?

Pour parler des syndromes génétiques et de la prise en charge des personnes porteuses

d'une déficience intellectuelle, l'Institut Jérôme Lejeune développe 3 axes de formation :

- **des formations** aux familles et aux professionnels,
- **l'accueil de stagiaires**, futurs médecins ou paramédicaux et professionnels déjà en activité,
- **la transmission d'expérience et de connaissances** au moment de la consultation.

Organisées à la demande de professionnels ou par l'Institut Jérôme Lejeune, les formations s'adressent à deux publics. Les familles d'abord, afin de leur donner des clefs et conseils pratiques pour vivre au quotidien avec leur proche en situation de handicap. Les professionnels de santé et médico-sociaux ensuite, qui sont, en raison de leur métier, au contact de ces personnes de manière régulière ou occasionnelle et qui souhaiteraient acquérir les bonnes pratiques d'accompagnement et de prise en charge. En moyenne, près de 700 personnes participent chaque année aux formations proposées par l'Institut.

De façon complémentaire à la formation aux professionnels, l'Institut accueille régulièrement des stagiaires, des étudiants en médecine ou même des médecins qui veulent mieux connaître la déficience intellectuelle. L'objectif est de partager un savoir-faire et des compétences en immergeant ces personnes au contact direct des patients, au sein d'une équipe professionnelle, interdisciplinaire et experte sur la déficience intellectuelle.

Les autres moyens de transmettre

La transmission du savoir et des compétences à l'Institut prend encore d'autres formes qui permettent de former des générations de médecins et de professionnels experts de la déficience intellectuelle d'origine génétique.

Les professionnels de l'Institut dirigent ou conseillent ainsi des mémoires et des thèses de doctorat en médecine. Ils donnent des cours, dans le cadre du DIU Déficience intellectuelle – handicap mental, dans des instituts de formation en soins infirmiers. Ils publient chaque

année des articles pour faire partager leur expérience ou présenter des travaux de recherche, et participent à des congrès nationaux ou internationaux.

L'Institut publie aussi des guides destinés à être utilisés par différents publics : familles, professionnels, proches aidants non professionnels ou toute personne concernée par la santé au sens large d'une personne porteuse de déficience intellectuelle.

Former de façon intangible : la transmission d'expérience aux parents

Aider les parents à accompagner leur enfant au quotidien est aussi ce qui guide les médecins de l'Institut Jérôme Lejeune. Car l'essence spécifique de la relation d'un parent à son enfant handicapé réside dans la relation de soin singulière qui vient s'ajouter à la relation primordiale, affective et éducative. Les parents d'un enfant handicapé sont d'abord des parents et des éducateurs : ils chérissent leur enfant, ils l'élevent, orientent son caractère et ses goûts et l'aident à développer ses talents. Mais ils sont aussi au cœur du « prendre soin » : ils soignent quotidiennement dans une relation de sollicitude à leur enfant.

Pour les accompagner dans ce rôle singu-

lier, les médecins s'appuient sur différents outils : les publications (lettres aux familles, fiches médicales, guides de santé ou autres publications médicales à destination du grand public) et, surtout, les consultations de l'Institut.

Certes, ces consultations longue durée de l'Institut Jérôme Lejeune sont d'abord le lieu et le temps nécessaires pour poser un bon diagnostic, pour approfondir l'interrogatoire et l'examen clinique, pour ne rien oublier, pour éviter les examens complémentaires inutiles, pour évaluer les besoins et trouver des solutions concrètes pour une bonne prise en charge au quotidien.

Mais ces consultations d'une heure sont aussi le temps nécessaire à l'écoute, l'échange, aux conseils et à l'accompagnement des familles, le temps pour évoquer les différents domaines qui touchent la vie du patient : médical, social, culturel, sportif, spirituel... le temps nécessaire pour rendre chaque parent le plus apte possible à prendre soin de son enfant malade, au quotidien. Le *caring*, comme disent les Anglo-saxons. Il s'agit d'un véritable soutien à la parentalité, mélange de conseils éducatifs et de recommandations de soins et de prises en charge.

Des sujets aussi variés que la place des

frères et sœurs, l'équilibre entre les rééducations et la vie de famille, le choix des loisirs adaptés, le rôle des grands-parents, l'accompagnement de la vie affective, pourront ainsi être abordés en consultation ou en formation. Le sujet de l'orientation scolaire ainsi que celui des choix professionnels tiennent aussi une place importante dans ces échanges, afin que les parents soient, avec leur enfant handicapé, pleinement acteurs. Dans ces discernements parfois difficiles, c'est le rôle de « formateur » des médecins de l'Institut que d'écouter, de guider et de conseiller les parents : ceux-ci demeurent les premiers éducateurs de leur enfant handicapé !

Les parents et les aidants familiaux d'une personne porteuse d'une déficience intellectuelle jouent donc un rôle bien particulier, que l'Institut Jérôme Lejeune accompagne en offrant aux parents certaines des ressources nécessaires pour préparer et entourer, du début jusqu'au bout de la vie, celui ou celle qu'ils aiment. Ces connaissances, conseils pratiques et expériences que les professionnels de l'Institut partagent depuis 20 ans avec les familles ont pour but de permettre à chacun d'être aidé, afin de profiter de tous les aspects merveilleux de leur proche porteur de handicap.

Actualités : Le travail de l'Institut récompensé !

Le Pr Marie-Odile Rethoré honorée !

La Société de recherche sur la trisomie 21 *Trisomy 21 Research Society* (T21RS) a attribué le titre de membre honoraire au Professeur Marie-Odile Rethoré « *en raison de son dévouement à la recherche sur la trisomie 21 et à la pratique clinique et en tant que source d'inspiration pour ses membres* ». Bien connue des patients et des familles de l'Institut Jérôme Lejeune, Marie-Odile Rethoré est une clinicienne réputée qui a consacré sa vie aux patients porteurs de trisomie 21. Jour après jour (et parfois nuit après jour), elle a conseillé et soutenu de très nombreux familles et aidants. Elle a d'abord travaillé avec le Professeur Jérôme Lejeune à l'hôpital Trousseau puis à l'hôpital Necker, à Paris, avant de poursuivre son activité au sein de l'Institut Jérôme Lejeune, dont elle est un des membres fondateurs. Elle y conduisait la consultation génétique pour de jeunes enfants présentant une déficience intellectuelle, principalement la trisomie 21, et a suivi la vie de ces patients de la naissance à la vieillesse. Elle a publié plus de 160 publications, dont près de 40 consacrées à

la recherche sur la trisomie 21. Elle a dispensé d'innombrables formations aux soignants, aux médecins et aux familles. Elle est membre de nombreuses académies scientifiques réputées, notamment de l'Académie nationale de médecine, dont elle a été le second membre féminin après Marie Curie !

L'Institut est l'un des 4 lauréats de l'édition 2018 du prix KLESIA « Accompagnement Handicap » !

Pour sa consultation gériatrique unique

en son genre en Europe, l'Institut Jérôme Lejeune a reçu le 4 décembre dernier le prix KLESIA « Accompagnement Handicap - Avance en âge 2018 ».

Grâce à cette consultation gériatrique destinée aux personnes porteuses d'une déficience intellectuelle de plus de 35 ans, les patients se voient proposer un bilan général incluant une évaluation neurocognitive, et un suivi renforcé en cas d'apparition des signes de la maladie d'Alzheimer.





Grégoire François-Dainville, directeur général, et Jean-Marie Schmitz, président, nous offrent leur vision croisée de l'avenir de l'Institut Jérôme Lejeune.

Quel bilan tirez-vous de ces 20 années d'existence ?

GFD : Le bilan est très positif. En 20 ans, nous sommes passés d'une centaine de patients à près de 10 000. En 2018, le nombre de consultations a encore augmenté de 10%. Plus d'1/3 des naissances d'enfants trisomiques vient en consultation à l'Institut au cours de la première année de vie. À l'autre bout de la vie, les personnes porteuses de trisomie 21 vivent plus longtemps et en meilleure santé. La consultation de gériatrie de l'Institut ne désemplit pas ! Nous avons aussi développé une forte expertise sur plus de 250 syndromes.

JMS : Ce succès repose sur le modèle unique et totalement original de l'Institut. Celui-ci n'a pas d'égal en Europe. Nous nous préparons depuis quelques années à cette très forte croissance de la demande de prise en charge, avec l'introduction d'outils modernes qui permettent d'accélérer le traitement de l'information, une équipe de médecins qui s'étoffe, le réaménagement des locaux... Nous sommes en perpétuelle adaptation pour perfectionner l'accueil et la prise en charge du patient. Sa personne est notre première préoccupation et nous nous efforçons de nous adapter à ses besoins.

À court terme, la consultation de l'Institut évolue pour répondre à une demande de prise en charge croissante. Et à long terme ? Quel avenir pour la consultation de l'Institut ? Comment soigner mieux et plus ?

GFD : On a fait d'énormes progrès en 20 ans. Aujourd'hui, la plupart des complications associées à la déficience intellectuelle de la trisomie 21 se soignent et se guérissent. C'est un pas de géant pour des générations de patients. Les apnées du sommeil, les épilepsies se détectent et se soignent, on opère du cœur dès la naissance dans le cas de malformations cardiaques congénitales...

JMS : Le grand défi demeure la déficience intellectuelle. L'Institut s'emploie à la traiter grâce à ses programmes de recherche. En 2019, il

conduit 4 programmes de recherche dont 2 essais sur des traitements de la déficience intellectuelle. Il y a 20 ans, on était loin d'imaginer les progrès réalisés aujourd'hui. Quand on considère ceux-ci, on ne peut qu'être confiant ! Mettre au point un traitement est une entreprise ambitieuse mais réaliste si elle fédère un ensemble d'équipes de recherche et de savoir. Voilà pourquoi nous poursuivons sans relâche la recherche scientifique susceptible d'améliorer ou de transformer la vie des patients.

GFD : Mais nous savons aussi que les familles ont besoin de réponses aujourd'hui ! Elles nous disent souvent « la recherche OUI, mais mon enfant n'en bénéficiera pas, il sera trop grand ». Nous avons comme devoir de répondre aujourd'hui à leurs besoins. C'est pourquoi nous affinons sans cesse notre parcours de soin clinique. L'approche de l'Institut est une approche en boucle, qui va du malade à la recherche et de la recherche au malade, pour accélérer la recherche mais aussi pour affiner les outils et les diagnostics, dès maintenant. Ce sont des vases communicants ! L'Institut va ainsi expérimenter un parcours spécifique de diagnostic et de prise en charge de l'autisme dans la déficience intellectuelle de la trisomie 21, qui s'inscrira dans le prolongement du diagnostic et de la prise en charge des troubles de l'attention et/ou du comportement dans la trisomie 21.

Transmettez-vous ce modèle spécifique de prise en charge, alliant recherche et soin, à d'autres équipes médicales afin de diffuser de bonnes pratiques d'accompagnement des patients ?

JMS : Oui, nous avons engagé une réflexion stratégique sur le déploiement de notre savoir-faire à l'international comme sur le territoire national ; nous ne sommes aujourd'hui qu'à Paris, alors que plus de la moitié de nos patients vient de province ou de l'étranger. La vocation de l'Institut est de travailler en réseau avec tous les professionnels qui soignent les personnes porteuses de trisomie 21 ou d'un autre syndrome de maladie génétique de l'intelligence. Partager les bonnes pratiques, échanger sur les avancées, se former sont

un enjeu pour les patients, pour le soin, pour la recherche.

GFD : On observe aujourd'hui que notre modèle médical intéresse d'autres équipes en France. D'autres consultations sont en train de se créer, qui nous sollicitent pour former leurs médecins. L'Institut doit travailler en réseau avec elles. Plusieurs consultations avec un même et unique savoir-faire, voilà l'enjeu ! Notre vocation est de créer ce réseau de cliniciens et d'en accompagner le développement. Être en quelque sorte la « tête de réseau » d'un ensemble de cliniciens compétents dans la prise en charge de la déficience intellectuelle. L'idée maîtresse est bien de partager les mêmes outils, les mêmes méthodes d'évaluation, les mêmes protocoles et parcours de soin, de transmettre un savoir-faire médical, en vue d'un partage de bonnes pratiques pour la meilleure prise en charge du patient.

Et le médico-social, dans tout cela ?

GFD : L'Institut Jérôme Lejeune a trois missions : SOIGNER CHERCHER FORMER. Nous savons que cela peut entraîner des frustrations car certains aimeraient que nous soyons davantage dans le médico-social, que nous fassions davantage d'accompagnement. Mais notre vocation est de bien faire ce pour quoi nous avons été créés : être d'excellents soignants, d'excellents chercheurs et d'excellents formateurs ! Nous devons être fidèles à notre vocation. Evidemment, il y a des besoins immenses dans le médico-social mais de multiples professionnels extrêmement compétents travaillent sur le secteur. Notre vocation propre est de soigner, chercher et former.

JMS : En France, nous sommes peu nombreux à assurer ces missions de soin, de recherche et de formation au service des personnes porteuses d'une déficience intellectuelle. Nous devons persévérer et garder à l'esprit que nous n'avons pas vocation à tout faire chez nous : nous devons donc être capables d'orienter les patients vers les bons réseaux de praticiens ou d'aidants professionnels, à proximité de leur lieu de domicile. Nous voulons identifier partout en France les interlocuteurs qui seront les bons relais pour les familles. La prise en charge est globale. Nous travaillons en lien étroit avec les parents mais aussi avec les professionnels de santé et les aidants professionnels : le pédiatre, le généraliste, les équipes

des SESSAD, des IME, des EPHAD, les éducateurs spécialisés... Nous sommes tous acteurs de la prise en charge de la personne malade. L'idée de la prise en charge en réseau est essentielle.

On parle beaucoup du soin et de la recherche, et moins de la formation. Comment vous organisez-vous et quel avenir voyez-vous pour cette troisième mission ?

GFD : Nous souhaitons développer fortement notre offre de formation, avec une capacité de déploiement accrue afin de former des acteurs sur le terrain. Cela passe par davantage de formations et par la mise en place de solutions de formation à distance, afin de rendre notre savoir-faire accessible au plus grand nombre. À compter de 2019, nous aurons au sein de notre équipe un poste dédié au développement de nos offres de formation.

JMS : La création de contenus et leur évolution est aussi un enjeu permanent, qui passe par de nouvelles publications. Nous avons publié en 2018 le guide de santé *Bien vieillir avec une trisomie 21*, préfacé par Sophie Cluzel, la secrétaire d'Etat chargée des personnes handicapées, et nous travaillons à son pendant pédiatrique. Chaque classe d'âge de patients a des besoins spécifiques d'accompagnement et de prise en charge.

GFD : Notre défi, c'est aussi la formation des médecins de demain. Nous avons accueilli des centaines de stagiaires depuis la création de l'Institut Lejeune : internes en médecine, jeunes médecins, paramédicaux... Et nous continuons ! La transmission de notre savoir-faire médical, dans l'unique souci d'une meilleure prise en charge des personnes déficientes intellectuelles, est au cœur de nos préoccupations. Il faut former les nouvelles générations pour qu'il y ait encore demain des médecins qui s'occupent de ces personnes.

Les trois missions de l'Institut sont complémentaires. Elles permettent d'apporter une réponse aux familles aujourd'hui et demain. Par la recherche et la formation, nous préparons demain. Le soin concerne le temps présent des patients. Loin devant la technique et l'extraordinaire potentiel de progrès de la médecine, ce sont des personnes que nous soignons. Leurs familles et elles attendent des réponses aujourd'hui ! Elles sont notre plus grand défi.





Sophie Cluzel, secrétaire d'État chargée des personnes handicapées, s'adresse aux lecteurs de la *Lettre de l'Institut*.

Le 2^{ème} Comité interministériel du handicap de ce quinquennat s'est tenu le 25 octobre dernier : quelles sont les mesures qui intéressent les personnes porteuses d'une déficience intellectuelle ?

SC : Le Comité interministériel du handicap (CIH) qu'a présidé le Premier ministre, Edouard Philippe, réaffirme notre cap : changer le quotidien de toutes les personnes handicapées avec deux avancées majeures. Les personnes dont le handicap n'est pas susceptible d'évoluer favorablement n'auront plus à en apporter la preuve - comme c'est actuellement le cas tous les quatre ans - pour bénéficier de l'allocation adulte handicapé, de la reconnaissance de qualité de travailleur handicapé ou de la carte mobilité inclusion. L'ouverture de ces droits leur seront attribués à vie ! Nous simplifions également la vie des parents en attribuant l'allocation d'éducation de l'enfant handicapé jusqu'aux 20 ans de l'enfant ou pour la durée des cycles scolaires.

Cette amélioration de la vie quotidienne devient réalité dès janvier 2019. De plus, le travail des maisons départementales des personnes handicapées, qui auront plus de temps à consacrer aux situations plus complexes ou évolutives, sera considérablement simplifié. Dans la continuité, nous réouvrons le chantier très attendu de la prestation de compensation du handicap.

Mais nous voulons aussi renforcer la citoyenneté des personnes handicapées. Par exemple, les personnes majeures sous tutelle vont bénéficier d'un droit de vote inaliénable. La garantie de l'accompagnement par les tuteurs n'est absolument pas remise en cause, au contraire il doit permettre l'effectivité de ce droit.

L'accès au soin reste encore un vrai défi. Chaque semaine, nous recevons en consultation des patients avec des erreurs de diagnostic ou un long parcours d'errance médicale. Quels sont vos objectifs pour les trois prochaines années pour faciliter l'accès aux soins ?

SC : Le Comité interministériel du handicap a décidé d'en faire sa priorité pour l'année 2018-2019. L'accès garanti

pour tous à une meilleure couverture santé, conformément aux annonces de la stratégie nationale de prévention et de lutte contre la pauvreté, représente une première mesure majeure pour faciliter l'accès aux soins des personnes handicapées.

Nous nous engageons par ailleurs sur des actions importantes dès cette année, parmi lesquelles certaines concerneront directement la patientèle de l'Institut Jérôme Lejeune. Par exemple :

- Améliorer le repérage et la prise en charge des troubles sensoriels de l'apprentissage et du neuro-développement via le déploiement, à compter du 1^{er} janvier 2019, du forfait précoce prévu par la stratégie nationale pour l'autisme.
- Organiser le dépistage bucco-dentaire M'T Dents en établissements médico-sociaux accueillant des enfants et des adolescents.
- Clarifier les frontières des activités de soins des établissements médico-sociaux et le recours aux soins de ville, afin de ne pas pénaliser les personnes en situation de handicap dans leur accès aux soins.

L'Institut Jérôme Lejeune fête ses 20 ans : que pensez-vous du travail accompli par ses équipes ?

SC : Soigner, chercher, former sont les trois mots que l'Institut a choisi pour définir ses vastes champs d'action concernant la déficience intellectuelle d'origine génétique. Quelle belle feuille de route !

Je salue l'implication continue de l'Institut et le soutien qu'il apporte au quotidien aux personnes en situation de handicap et à leurs proches. Vos conseils, votre expertise médicale et l'accompagnement des familles que vous dispensez sur les besoins spécifiques des enfants sont essentiels.

La diversité des publics accueillis - 250 syndromes différents et tous les âges - fait de votre institution un espace unique dont l'attractivité - 45 nouveaux patients par mois - témoigne de la qualité de votre travail.



L'équipe de l'Institut Jérôme Lejeune

L'Institut Jérôme Lejeune regroupe 46 collaborateurs. Ils conduisent en synergie les trois missions SOIGNER, CHERCHER, FORMER, au service du patient tout au long de sa vie.

Jean-Marie SCHMITZ : *Président*

Grégoire FRANÇOIS-DAINVILLE : *Directeur général*

■ LA CONSULTATION

Docteur Aimé RAVEL : *Chef du service*

Docteur Clotilde MIRCHER : *Adjoint chef de service*

Les médecins de 1^{ère} intention

Docteur Aimé RAVEL : *Pédiatre compétent en génétique*

Docteur Jeanne TOULAS : *Pédiatre*

Professeur Hervé WALTJ : *Pédiatre*

Docteur Emmanuelle PRIOUX : *Pédiatre*

Docteur Cécile CIEUTA-WALTJ : *Neuropédiatre*

Docteur Martine CONTE : *Généraliste*

Docteur Isabelle MAREY : *Génééticien*

Docteur Clotilde MIRCHER : *Génééticien*

Docteur Anne-Sophie REBILLAT : *Gériatre*

Docteur Anne HIANCE-DELAHAYE : *Gériatre*

Les médecins de 2^{ème} intention

Docteur Laura CRETU : *Psychiatre*

Docteur Eliane MILENKO : *Psychiatre*

Professeur Franck STURTZ : *Neurologue*

Docteur Vicken TOPOUCHIAN : *Chirurgie orthopédique et traumatologie*

Les psychologues et les paramédicaux

Silvia SACCO : *Docteur en neuropsychologie – chef de recherche en neuropsychologie*

Ségoleine FALQUERO : *Neuropsychologue*

Magnolia AKKAYA : *Neuropsychologue*

Violaine ROGER : *Assistante sociale*

Anne-Céline GILLART : *Infirmière diplômée d'État*

Thérèse REICHERT : *Orthophoniste*

■ PERFORMANCE ET OFFRE DE SOINS

Adeline MICHAUD : *Responsable de la performance et de l'offre de soins*

Audélie BARDOCHAN : *Assistante projets et soins*

Aurélien ASSAILLY : *Secrétaire médicale*

Thavone FUCHS : *Secrétaire médicale*

Estelle TISBA : *Secrétaire médicale*

Khoudieu SOW : *Hôtesse d'accueil et d'information*

■ LA RECHERCHE

Sophie DURAND : *Pharmacien – directrice opérationnelle de la recherche*

Professeur André MEGARBANE : *Conseiller scientifique – professeur de génétique*

Christine TAN : *Assistante administrative du service recherche*

Alicia GAMBARINI : *Infirmière diplômée d'État et technicienne d'études cliniques*

Claire RAKIC : *Coordinateur de recherche/études cliniques*

Samantha MONTAGNE-STORA : *Ingénieur de laboratoire*

Anis LABIDI : *Ingénieur projet*

■ LA FORMATION

Bénédicte BOURDEL : *Responsable de la formation*

■ LES FONCTIONS SUPPORTS ADMINISTRATIVES

Anne HONORE : *Directrice administrative et financière*

Christine GONZALEZ : *Directrice des ressources humaines*

Colombe de MARLIAVE : *Adjointe ressources humaines*

Véronique GIRAUD : *Responsable financière*

Dorothee BASSE : *Comptable*

Inès VERMERSCH : *Responsable de la communication*

Olivier ROUBAUD : *Responsable du pôle environnement de travail*

Alain NAGATHURAI : *Polymaintenancier*

François VARAUT : *Assistant environnement de travail*



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, Prader-Willi, Angelman...) ou probable.

Près de 4 000 consultations sont données chaque année.

Horaires : du lundi au jeudi 8h30-18h ; le vendredi 8h30-17h30 ; le samedi 8h30-12h30. **Adresse** : 37 rue des Volontaires 75015 Paris.

Accueil : 01 56 58 63 00 - consultations@institutlejeune.org

à 100 mètres
du métro
Volontaires

à 400 mètres
du métro
Pasteur

