

la lettre de l'Institut

1^{er} semestre 2020 - n°17



L'étincelle du premier jour est devenue un grand feu !



**de Grégoire
François-Dainville**
Directeur général de
l'Institut Jérôme Lejeune

Chers amis,

En ce début d'année, toute l'équipe de l'Institut se joint à moi pour vous souhaiter une belle année. Qu'elle soit source de paix et de joie, pour vous et tous ceux que vous aimez.

A l'Institut, nous voulons retrouver cette année la notion du temps. Prendre le temps de recueillir vos attentes. Faire la chasse à tous les temps inutiles pour mieux vous accueillir. Étayer notre équipe pour raccourcir les délais de rendez-vous. Nous "poser" pour penser l'Institut de demain.

Depuis 20 ans, notre activité progresse de 10 % chaque année ; les programmes de recherche se multiplient. Plusieurs pays frappent à notre porte car ils veulent ouvrir une consultation « *comme la nôtre* ». La révolution numérique a transformé notre économie et nos habitudes. Devons-nous, pouvons-nous, continuer de faire comme on a toujours fait ? N'est-il pas venu le temps de réfléchir à des antennes en région ? Comment répondre aux sollicitations croissantes ou faire évoluer notre modèle sans « *perdre notre âme* » ? Quels sont d'ailleurs ces principes intangibles qui fondent notre consultation ?

Le temps est l'un de ces principes : l'Institut propose un suivi de la naissance à la fin de vie, dans le cadre de consultations qui prennent leur temps. Le lien étroit

entre la consultation et la recherche lui permet aussi d'être à la « *pointe* » de son temps, sinon en avance lorsque de nouveaux traitements peuvent être proposés « *en avant-première* » dans le cadre de la recherche.

A cet égard, je veux dire ma gratitude au Docteur Aimé Ravel qui passera dans quelques jours son tablier de chef de service de la consultation au Docteur Clotilde Mircher. Il continuera à consulter mais c'est une étape majeure dans la vie de l'Institut. Par sa grande exigence intellectuelle et son sens clinique exceptionnel, ambitieux pour l'Institut et totalement disponible à ses patients, héritier de Jérôme Lejeune et de Marie-Odile Rethoré, le docteur Ravel a largement façonné tout au long de ces années l'âme de l'Institut.

Elève elle-aussi de Jérôme Lejeune et membre fondateur de l'Institut, le docteur Mircher était déjà son adjointe. Elle a notamment initié et développé fortement la recherche à l'Institut. Que serons-nous dans 20 ans ? Nul ne le sait. Mais j'ai toute confiance en elle pour relever les défis à venir, dans la fidélité à notre héritage et notre vocation.

Le temps passe, les équipes se renouvellent mais l'énergie est intacte : l'étincelle du premier jour est devenue un grand feu ! ●



**du Docteur
Martine Conte**
Médecin généraliste à
l'Institut Jérôme Lejeune

Que faire face aux régressions lorsque l'âge avance ?

A partir d'un certain âge, il arrive que la personne porteuse de déficience intellectuelle présente des signes de perte d'autonomie pouvant inquiéter son entourage : tout paraît plus difficile pour elle. Si ces signes nécessitent de consulter, il y a de nombreux paramètres à prendre en compte avant de penser à une régression liée à l'âge.

Lors d'une consultation nous prenons le temps de faire le point, car la première cause de régression chez les personnes déficientes intellectuelles est bien souvent une douleur non-identifiée, manifestée par un changement d'attitude, une tristesse, un pseudo désintérêt pour les tâches de la vie courante.

Nous commençons donc par chercher un éventuel dysfonctionnement d'ordre somatique ou psychologique chez notre patient. Somatique, parce qu'il peut ressentir une douleur quelque part sans parvenir à l'exprimer – c'est souvent le cas des personnes porteuses de déficiences intellectuelles, qui éprouvent des difficultés à identifier l'origine d'une douleur – ou présenter ce qu'on appelle une pathologie associée : un problème digestif, cardiaque, endocrinien... Mais la cause de cet état peut également être d'ordre psychologique, liée à un événement douloureux par exemple, parfois plusieurs mois auparavant : un décès dans l'entourage, l'envol des frères et sœurs... Afin d'éliminer ces hypothèses, il est important d'avoir recours à un entretien et un examen clinique soigneux.

Enfin, lorsque ces hypothèses n'apportent pas de réponse, un bilan gériatrique peut permettre d'évaluer, à l'aide de tests précis, s'il y a une perte d'autonomie ou une régression liée à l'âge, afin que soit mise en place une prise en charge adaptée.

S'il est préoccupant de voir le comportement de votre proche changer, gardez à l'esprit que vous l'aidez par votre affection et votre attention à se développer favorablement. Ainsi, trouvez le juste milieu entre la stimulation pour progresser et d'éventuels signes de lassitude. Apprenez à vos enfants à être fiers d'eux-mêmes, avec leur différence. Réjouissez-vous avec eux à chaque réussite, et impliquez les dans les événements familiaux : ils ont besoin de comprendre pour avancer, et à l'inverse, des non-dits peuvent les blesser. Enfin, donnez-leur un travail qui ait du sens, et permettez qu'ils soient entourés d'amis comme eux. C'est comme cela qu'ils apprendront à s'aimer et à s'accepter ! ●

3 questions à

Audélie Bardoche,
assistante projet et soin



► Quel est votre rôle à l'Institut ?

Le poste d'assistante projet et offre de soin pourrait être qualifié de charnière. Connectée à tous les métiers, je travaille à la fois au service du patient, et des équipes des différents services de l'Institut Jérôme Lejeune (médicales, paramédicales, de recherche, des secrétaires médicales et de la Direction). Mon rôle est d'optimiser les outils mis à notre disposition afin de faciliter l'accueil et le travail de chacun.

► Comment cela se traduit-il au quotidien ?

Une grande partie de mon travail consiste à veiller sur le parcours de soin du patient, de sa prise de rendez-vous à la facturation de sa consultation, voire à son recouvrement. Cela se traduit par la gestion des plannings des ressources humaines et matérielles en passant par la création de questionnaires médicaux informatisés, de comptes rendus personnalisés, sans oublier l'aspect relationnel avec les référents applicatifs de notre système informatique. À ce titre, je recueille les demandes spécifiques de nos équipes afin de leur permettre de passer davantage de temps avec le patient, et moins à remplir des documents. Par exemple, actuellement, je revisite les questionnaires médicaux, parfois complexe, afin de les fluidifier. L'enjeu est de s'assurer que l'on fait toujours mieux pour qu'une consultation se déroule bien, des premières étapes en amont aux dernières. D'ailleurs, toujours dans ce souci d'accueil, nous avons coordonné les travaux de réfection de l'accueil et des salles d'attentes entre mai et septembre 2019, grâce au soutien financier des donateurs de la Fondation Jérôme Lejeune.

En étroite collaboration avec le Groupe Hospitalier de Paris-Saint Joseph avec lequel l'Institut Jérôme Lejeune forme un groupement de coopération sanitaire, j'ai contribué au grand projet de numérisation de l'ensemble des dossiers médicaux conservés depuis plus de 20 ans sous format papier. Cette numérisation permet de garantir au personnel soignant un accès rapide au dossier patient à n'importe quel moment.

Je m'occupe également, au terme de chaque mois, d'établir les statistiques de notre consultation : c'est un outil nécessaire pour évaluer notre activité selon de nombreux critères tels que l'âge, le diagnostic des patients ou encore quantifier les demandes selon les zones géographiques de résidence. Nous pouvons ainsi déterminer nos marges de progrès.

► Qu'est-ce qui vous plaît dans votre travail ?

Arrivée il y a neuf ans à l'Institut Jérôme Lejeune, j'ai évolué dans différentes fonctions toutes aussi intéressantes les unes que les autres. Il n'y a pas une chose que j'aime plus que l'autre ; chaque mission étant un tout visant à mieux recevoir les patients. Dans ce cadre, je reçois beaucoup de demande des équipes médicales soucieuses de cette qualité que nous voulons pour notre public.

Lorsque je peux apporter une réponse ou une solution efficace à une difficulté rencontrée par un patient, un médecin ou encore les secrétaires médicales ; tout mon travail prend son sens, c'est cela que j'aime.



L'orthophonie : donner les clés de la communication

La communication est essentielle au bon développement de la personne et représente donc l'un des grands enjeux de l'orthophonie : permettre à la personne de communiquer, si ce n'est par le langage oral, par des moyens de communication alternatifs.

Certains patients ne parlent pas, et parfois ne parleront jamais ou très peu. Cela ne veut surtout pas dire qu'ils ne peuvent pas communiquer. L'orthophonie permet de proposer à ces patients des outils de communication alternatifs. L'un des plus connus est le Makaton®, qui allie les signes, les pictogrammes et le langage oral. Il s'agit de signer les mots-clés de chaque phrase, sans la syntaxe, ce qui permet de les mettre en relief et de simplifier la compréhension ou l'expression pour le patient. Cela nécessite de la part des proches une certaine maîtrise des signes, et une simplification et adaptation de leur langage, afin de permettre l'échange. De la même manière que tout enfant apprend à parler parce qu'il entend que l'on lui parle, un enfant présentant des troubles du langage utilisera les signes uniquement si l'on s'adresse à lui de cette manière. Ainsi, Bénédicte Ronssin, orthophoniste, raconte « *C'est le cas notamment d'un de mes patients, qui ne parlait presque pas lorsqu'il était en famille, mais communiquait beaucoup avec moi, simplement parce que sa famille n'utilisait pas les signes alors que ces derniers lui permettaient de s'exprimer.* » Rosalie Delille, également orthophoniste, témoigne de la même expérience vécue à plusieurs reprises : « *Les parents sont parfois très surpris de voir l'enfant reproduire les signes que je lui montre, alors qu'eux-mêmes n'y ont pas recours.* »

Il est essentiel de déployer des solutions alternatives pour la personne éprouvant des difficultés à communiquer, car une incapacité à communiquer peut entraîner un véritable manque de conscience des émotions, faute de pouvoir les exprimer, et des troubles du comportement. Un exemple parlant à ce su-

jet, est celui d'une jeune patiente, suspectée d'autisme parce qu'elle présentait des troubles du comportement : or, ces derniers étaient la conséquence d'une surdité qui n'avait jamais été détectée. Les troubles qu'elle développait étaient liés aux grandes difficultés de communication qu'elle rencontrait, faute d'outils adaptés à sa surdité.

L'autre aspect de ce programme Makaton® est l'utilisation des pictogrammes : la personne peut exprimer ce qu'elle souhaite en montrant ou donnant une image à son interlocuteur. Elle présente l'intérêt d'être accessible aux personnes ayant des troubles praxiques et donc des difficultés à signer, et d'être visuellement permanente ce qui peut aider la personne à retenir le propos.

Pourtant, si la personne arrive à se faire comprendre, il n'est pas pour autant certain qu'elle ait le même niveau de compréhension lorsque l'on s'adresse à elle. Il arrive que des patients donnent l'illusion de comprendre ce qu'on leur dit, alors que ce n'est pas toujours le cas. Cela demande donc une attention toute particulière, et une simplification du langage de la part de l'entourage.

La continuité du travail à la maison

« *Souvent, les parents de jeunes enfants demandent si leur enfant parlera un jour. Je leur réponds généralement que l'important est avant tout que leur enfant puisse communiquer : si ce n'est pas par le langage oral, ce sera autrement.* » raconte Bénédicte. Beaucoup de familles concernées s'attristent qu'il n'y ait pas de « médicament » pour améliorer le langage. Certes, il n'existe pas un comprimé

à prendre qui aurait un effet miraculeux, et il faut accepter le fait que les troubles du langage font partie de la déficience intellectuelle. Cependant, il existe des solutions d'amélioration qui font leurs preuves, telles que les moyens de communication alternative et augmentative (CAA), ou encore la rééducation. Toutefois, le premier « médicament » en orthophonie est l'entourage du patient qui le stimule par ses sollicitations. Le travail de l'orthophoniste est vain s'il n'a pas d'écho dans la vie quotidienne de la personne.

L'orthophonie à l'Institut Lejeune

Les consultations orthophoniques ne se font que sur prescription médicale : l'Institut ne déroge pas à cette règle. « *Lorsque les patients rencontrent l'orthophoniste de l'Institut, c'est à la demande d'un médecin* », explique Thérèse Balmitgère, l'orthophoniste de l'Institut. Ces consultations, d'en moyenne 1h30, s'organisent en trois temps : l'entretien, d'abord, au cours duquel l'orthophoniste pose des questions sur la vie du patient et ses habitudes, l'observation, ensuite, de la manière dont il joue, s'exprime, comprend, et enfin, un temps de conclusion et de préconisations, à l'intention des parents. Lorsque la famille a la chance d'avoir une orthophoniste en ville qui suive leur enfant, l'orthophoniste de l'Institut peut se mettre en lien avec cette dernière pour échanger et réfléchir ensemble.

Des patients de tous âges sont reçus par l'orthophoniste de l'Institut car la prise en charge orthophonique peut commencer dès la naissance, par des massages ou des stimulations, qui peuvent aussi être pratiqués par les parents. Cela va favoriser le développement de l'enfant, pour le langage mais aussi pour la déglutition par exemple. Cependant, il n'est jamais trop tard pour commencer. « *J'ai connu un patient d'une trentaine d'années qui bégayait beaucoup : en suivant du doigt les pictogrammes, il a pu gagner en intelligibilité.* » raconte Bénédicte.

L'orthophonie est donc essentielle, de par sa dimension préventive des troubles du langage ou du comportement, ou encore sa capacité à améliorer la qualité de vie de la personne, à condition d'être basée sur une alliance entre le praticien et l'entourage qui accepte de poursuivre le travail à la maison.

Une vidéo de démonstration des massages de stimulation de la sphère oro-faciale du tout-petit sera prochainement disponible sur notre site internet. Pour être informé de la mise en ligne de la vidéo, vous pouvez nous écrire à communication@institutlejeune.org

Du côté de la recherche



Les travaux de recherche menés en partenariat avec le Centre de Ressources Biologiques BioJeL ont permis en 2019 de publier une quinzaine d'articles dans des journaux scientifiques internationaux renommés. Le dernier en date porte sur un processus de modification des gènes et de leur expression qui pourrait en partie expliquer une différence d'altération de certaines fonctions cognitives.

Toutes ces avancées permettent de mieux connaître et comprendre les mécanismes et les voies impliqués au niveau cellulaire dans la trisomie 21 ou d'autres déficiences intellectuelles d'origine génétiques. BioJeL continue de participer à d'autres travaux de recherche notamment grâce au traitement de petits prélèvements de peau dont les cellules, ensuite transformées, permettent l'étude de certains mécanismes spécifiques liés à la surexpression de certains gènes (DYR1A, CBS).

Ces techniques innovantes permettent de répondre aux demandes de plus en plus nombreuses de chercheurs en France et à l'étranger.



Un nouveau visage pour BioJeL

Après s'être orné au printemps dernier d'un nouveau logo plus moderne, le Centre de Ressources Biologiques de l'Institut, BioJeL, bénéficie depuis novembre 2019 d'un nouveau site internet entièrement repensé et rafraîchi. Ce site, à destination de la communauté scientifique internationale, présente le catalogue des ressources biologiques de BioJeL, et permet de nouer des partenariats avec d'autres chercheurs.

Pour le découvrir, rendez-vous sur www.crb-institutlejeune.com/

L'Institut Jérôme Lejeune fait peau neuve !

Après plusieurs mois de travaux, le nouvel accueil et les nouvelles salles d'attente de la consultation ont été inaugurés en octobre 2019. Désormais plus lumineux et plus modernes, ces espaces ont été pensés pour améliorer la qualité de l'accueil des patients et de leurs familles. Ces derniers sont désormais orientés à leur arrivée vers l'une des deux salles d'attente : l'une destinée à accueillir les enfants et l'autre les adultes. Une borne numérique permet, grâce au numéro qui est attribué à chacun, d'organiser l'ordre des rencontres avec les secrétaires médicales, dans de nouveaux bureaux conçus pour garantir la discrétion qui est de mise. Tous les visiteurs profitent désormais de ce bel accueil aux tons plus chaleureux et colorés.



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.

Plus de 4 000 consultations sont données chaque année.

Horaires : du lundi au vendredi 8h30-18h ; le samedi 8h30-12h30

Adresse : 37 rue des Volontaires 75015 Paris

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

La Lettre de l'Institut est une revue semestrielle de l'Institut Jérôme Lejeune - 37 rue des Volontaires 75725 Paris Cedex 15 - www.institutlejeune.org - Tél : 01 56 58 63 00 - Fax : 01 56 58 63 40
 Directeur de publication : Grégoire François-Dainville - Ont contribué à ce numéro : Docteur Martine Conte, Docteur Aimé Ravel, Audélie Barochan, Rosalie Delille, Bénédicte Ronssin, Sophie Durand, Clotilde Quédroux - Conception graphique : Alexis Dupont - Crédits photos : Arnaud Faure, Maëlienn de Coatpont, IJL

Après s'être orné au printemps dernier d'un nouveau logo plus moderne, le Centre de Ressources Biologiques de l'Institut, BioJeL, bénéficie depuis novembre 2019 d'un nouveau site internet entièrement repensé et rafraîchi. Ce site, à destination de la communauté scientifique internationale, présente le catalogue des ressources biologiques de BioJeL, et permet de nouer des partenariats avec d'autres chercheurs.
 Pour le découvrir, rendez-vous sur <http://www.crb-institutlejeune.com/>

à 100 mètres
du métro
Volontaires

à 400 mètres
du métro
Pasteur

