

la lettre de l'Institut

2nd semestre 2019 - n°16



INSTITUT
Jérôme Lejeune
soigner, chercher, former



Merci !



L'édito

**de Grégoire
François-Dainville**

Directeur général de
l'Institut Jérôme Lejeune

Chers amis,

Nous avons terminé l'année en beauté, le 30 juin dernier, à l'occasion des 20 ans de l'Institut. Merci à vous tous qui êtes venus, parfois de très loin. Merci aussi aux artistes du concours « Talents extraordinaires » qui nous ont prouvé, une fois de plus, que le handicap n'empêche ni la sensibilité ni les dons artistiques. A vous, parents, d'aider vos enfants à découvrir ces talents et à les faire grandir, comme nous y a invités le Professeur Rethoré dans son discours.

A présent, la rentrée bat son plein, avec son lot de découvertes, de projets et de résolutions, d'inquiétudes et de rêves. L'Institut n'échappe pas à la règle. En ce début d'année, vous êtes de plus en plus nombreux à venir en consultation. Votre confiance nous honore... et nous engage. Nous achevons les travaux de rénovation de l'accueil, pour mieux vous recevoir. Nous faisons par ailleurs tout notre possible pour réduire les délais de rendez-vous et répondre de façon optimale à vos besoins. L'équipe s'est étof-

fée cet été, enrichie de compétences nouvelles, et d'autres arrivées sont à prévoir dans les mois à venir. Sachez que ces changements ne doivent pas affecter la continuité de la prise en charge : nos médecins travaillent main dans la main pour assurer la transmission de chaque dossier médical.

Je ne peux terminer sans vous partager une nouvelle encourageante qui nous vient de Suisse : un chercheur, avec le soutien financier de la Fondation Jérôme Lejeune, vient de confirmer une hypothèse scientifique évoquée en son temps par Jérôme Lejeune. D'autres étapes de recherche sont nécessaires pour approfondir ces résultats mais ils pourraient à terme ouvrir de nouvelles perspectives thérapeutiques pour la trisomie 21. Nous aurons l'occasion d'en reparler. Le cœur et les mains ancrés bien dans l'aujourd'hui et les yeux tournés vers demain, voilà comment nous abordons cette nouvelle année !

A tous, je souhaite une belle rentrée. ●



**du Docteur
Jeanne Toulas**
Pédiatre à l'Institut Jérôme
Lejeune

Trouver le juste équilibre

En cette période de rentrée scolaire, la tentation est grande de planifier toute l'année pour son enfant : telle activité pour le stimuler, telle rééducation pour le faire progresser, tel rendez-vous récurrent chez un spécialiste... Mais attention aux emplois du temps trop chargés ! Mieux vaut lui laisser le temps de réamorcer une année scolaire et voir paisiblement ce qui lui sera nécessaire, au risque sinon de lui imposer un rythme trop dense qu'il ne tiendrait pas. Votre enfant est avant tout un être en devenir à accompagner dans toutes les dimensions de son épanouissement – non un enfant qu'il faut rééduquer à tout prix. Ce n'est pas la surenchère de rendez-vous qui lui permettra d'aller mieux ou de progresser plus vite. Sa vie d'enfant doit avant tout être la maison, l'école, les loisirs – et en aucun cas uniquement la rééducation : il en va de son équilibre de vie et, plus généralement, de l'équilibre familial. Un rythme trop soutenu risquerait en effet de vous épuiser, de mettre en péril l'équilibre de la famille toute entière... et c'est votre enfant qui en ferait les frais !

Pour cela, il n'y a pas de recette miracle : il est essentiel d'être à l'écoute de vos besoins et de ceux de votre enfant, qui varient selon les périodes, selon son âge, selon sa personnalité. Sans compter que chaque enfant a besoin de temps gratuits, de moments où il se sent aimé comme il est, où il peut se reposer, jouer avec ses frères et sœurs ou vaquer à ses propres occupations, selon son degré d'autonomie. Ce temps est essentiel pour intégrer les différents apprentissages. On constate d'ailleurs que lorsque le rythme est trop soutenu, l'enfant peut avoir tendance à se bloquer et à se fermer à toute sollicitation extérieure ; à l'inverse, c'est souvent pendant les périodes moins denses, les vacances notamment, que l'on s'aperçoit de tous ses progrès : parce qu'il est plus détendu, il peut assimiler tout ce qu'il a appris.

En ce début d'année, gardez donc à l'esprit ce souci d'équilibre, qui permettra à votre enfant d'être plus réceptif et de progresser sereinement, à son rythme. Plus encore, élargissez cette attention à l'ensemble des membres de votre famille car chacun en retirera un bénéfice personnel qui contribuera à l'équilibre familial. ●

3 questions à

Bénédicte Bourdel,
responsable de la Formation



► Quel est votre rôle à l'Institut ?

Mon travail consiste à développer l'offre de formation de l'Institut Jérôme Lejeune, pour que l'expertise de son équipe médicale et paramédicale soit transmise à ceux qui accompagnent quotidiennement des personnes porteuses d'une déficience intellectuelle. Cette offre s'adresse aussi bien aux professionnels de santé qu'aux familles et aux proches aidants. A travers ces formations, nous souhaitons optimiser l'accueil et la prise en charge des personnes ayant un handicap mental, tant dans le cadre familial que dans leur lieu de vie et au travail.

► Quels sont aujourd'hui les grands projets pour développer la formation ?

Pour la formation aux professionnels, nous avons mis en place des modules qui ont vocation à être proposés chaque année et abordent des thèmes tels que les troubles neurologiques et comportementaux de l'enfant et de l'adolescent, les troubles psychiatriques de l'adulte ou encore l'accompagnement des personnes vieillissantes.

Pour les familles, nous avons l'ambition de renouveler régulièrement les thèmes et de proposer chaque année une formation par tranche d'âge : nourrissons, enfants et adolescents, adultes et personnes vieillissantes. Face aux questionnements des familles, nous souhaitons, par ces formations, apporter des repères et des réponses.

Année après année, nous espérons enrichir notre catalogue de formations, selon les attentes que nous identifierons ou les demandes qui nous seront adressées.

► Quelle est la singularité des formations proposées par l'Institut ?

Nos formations aux professionnels sont assurées par l'équipe pluridisciplinaire, médicale et paramédicale, de l'Institut – et parfois en partenariat avec des professionnels d'autres structures. Elles permettent donc une approche globale et des échanges très riches, chacun intervenant sur son domaine d'expertise.

Les formations aux familles permettent quant à elles la rencontre entre des personnes traversant des situations similaires. Nous l'avons bien senti lors d'une formation adressée aux parents de jeunes enfants, en voyant leur joie d'échanger sur leurs expériences respectives.

La finalité de ces formations, c'est que les patients puissent bénéficier d'un accompagnement optimal et avoir la meilleure qualité et le meilleur équilibre de vie possible – c'est en tous cas ce qui me motive personnellement.

N'hésitez pas à nous transmettre les coordonnées des directeurs de centre ou d'établissement de vos enfants : nous pourrions ainsi leur envoyer notre offre de formations et recueillir leurs besoins.

► Contact : formations@institutlejeune.org

PROCHAINE FORMATION AUX FAMILLES

« Vie affective et handicap : comment accompagner nos enfants ? »

Samedi 16 novembre 2019 de 9h30 à 16h

Par le Docteur Jeanne Toulas, pédiatre à l'Institut Jérôme Lejeune, Alix Albisetti, conseillère conjugale et familiale intervenant auprès de personnes porteuses de handicap, et Corinne Olier, éducatrice à la vie affective et sexuelle

► Plus d'informations sur www.institutlejeune.org



ACTHYF, un grand essai thérapeutique mené à l'Institut

ACTHYF est une étude clinique à visée thérapeutique qui avait pour objet l'évaluation d'un traitement sur le développement psychomoteur du jeune enfant porteur de trisomie 21. Le premier patient a été inclus en avril 2012 et le dernier a terminé en décembre 2017 ; au total, 175 enfants âgés de 6 à 18 mois ont participé à cette étude. Celle-ci a été surveillée sur le plan de la sécurité par des médecins spécialistes hospitaliers (Necker-Enfants malades, Robert-Debré, Garches) et réalisée en collaboration avec plusieurs unités INSERM pour les analyses biochimiques et génétiques. Elle a fait l'objet d'une publication dans un journal de génétique reconnu, *Genetics in Medicine*.

Objectif

L'étude ACTHYF était en partie basée sur les résultats de l'étude ENTRAIN, réalisée à l'Institut Jérôme Lejeune et publiée dans le journal *PLOS One* en janvier 2010 : cet essai avait fait apparaître un possible effet bénéfique de l'acide folinique sur le développement psychomoteur de jeunes patients porteurs de trisomie 21. Cet effet était plus marqué chez les patients rece-

vant en même temps de l'hormone thyroïdienne T4. Or cette hormone, qui joue un rôle très important pour le développement cérébral des jeunes enfants, porteurs de trisomie 21 ou non, était déjà connue pour être un peu plus basse chez les enfants porteurs de trisomie 21 par rapport aux autres enfants. Il est donc paru nécessaire de vérifier ces résultats, ainsi que l'éventuelle synergie thérapeutique entre l'acide folinique et l'hormone thyroïdienne.

Méthodologie

L'étude ACTHYF a été réalisée en double aveugle, pour préserver l'objectivité des évaluations : les enfants étaient répartis de façon aléatoire dans un des quatre groupes ; ils recevaient soit de l'acide folinique et de l'hormone thyroïdienne, soit de l'acide folinique seul, soit de l'hormone thyroïdienne seule, soit les deux placebos. Tous les enfants ont pris ce traitement pendant un an et ont été évalués au début et à la fin du traitement.

Résultats

Les résultats de l'étude ACTHYF n'ont pas montré d'effet significatif de ce traitement par hormone thyroïdienne, acide folinique ou l'association des deux sur le développement des jeunes enfants porteurs de trisomie 21, et ne reproduisent pas les résultats qui avaient été trouvés précédemment dans l'étude ENTRAIN.

Perspectives

Ce résultat est bien sûr une déception mais il apporte une réponse claire à des questions anciennes : il n'y a pas de raison scientifique suffisante pour proposer de l'acide folinique aux jeunes enfants porteurs de trisomie 21, ni de l'hormone thyroïdienne lorsque le bilan thyroïdien est normal.

Cette étude apporte également un très grand nombre de données cliniques, psychométriques et biologiques qui vont faire l'objet d'analyses plus poussées pour mieux connaître le développement des très jeunes enfants porteurs de trisomie 21 – en particulier pour comprendre la grande hétérogénéité observée dans leur développement. L'équipe de l'Institut Jérôme Lejeune poursuit par ailleurs ses analyses pour voir s'il existe des facteurs biochimiques et génétiques qui auraient pu influencer la réponse au traitement.

Enfin, par sa méthodologie et les données obtenues, l'étude ACTHYF pourra servir de référence pour des projets futurs.

La recherche continue à l'Institut Jérôme Lejeune !

PERSEUS : cette étude a pour objectif de s'assurer de l'innocuité et de la tolérance d'un complément alimentaire à base d'EGCG, molécule extraite du thé vert, chez des enfants âgés de 6 à 12 ans porteurs de trisomie 21, et d'évaluer si l'EGCG améliore le développement des fonctions cognitives et adaptatives chez ces enfants après 6 mois de traitement.

RESPIRE 21 : vise à démontrer l'intérêt d'un dépistage précoce et régulier du syndrome des apnées obstructives du sommeil chez le nourrisson porteur de trisomie 21.

TriRespi : s'intéresse aux anomalies des échanges gazeux nocturnes pendant le sommeil chez des enfants porteurs de trisomie 21 âgés de 4 à 16 ans. Les enfants pouvant y participer seront inclus et suivis à l'hôpital Trousseau.

TriAL 21 : a pour objectif d'identifier des facteurs prédictifs influençant l'âge d'apparition de la maladie d'Alzheimer chez des patients porteurs de trisomie 21 âgés d'au moins 35 ans. Ces informations contribueront à améliorer nos connaissances sur les mécanismes de cette maladie.

Les programmes de recherche menés à l'Institut sont tous financés par la Fondation Jérôme Lejeune et réalisés en collaboration avec des unités de recherche en France et à l'étranger.

EN PRATIQUE

- ▶ Les médecins de l'Institut Jérôme Lejeune ne prescrivent plus l'acide folique ou acide folinique aux nouveau-nés et aux jeunes enfants porteurs de trisomie 21 ;
- ▶ Les résultats de l'étude n'entraînent pas de changement pour le traitement d'une hypothyroïdie par hormone thyroïdienne lorsque le médecin le juge nécessaire.

Rencontre avec Sophie Cluzel



Vendredi 11 avril dernier, le directeur de l'Institut et le président de la Fondation Jérôme Lejeune ont rencontré la secrétaire d'Etat chargée des Personnes handicapées. Ce rendez-vous a été l'occasion de présenter l'Institut Jérôme Lejeune à la Ministre, qui a accepté de venir visiter la consultation prochainement.

Un congrès international dédié à la trisomie 21

Le troisième congrès international de la *Trisomy 21 Research Society* s'est tenu en juin dernier à Barcelone. Organisé tous les deux ans, cet événement est la principale réunion scientifique consacrée à la recherche sur la trisomie 21 et attire à chaque fois des chercheurs, des cliniciens, des associations et fondations, des patients, des familles, des organisations gouvernementales et des acteurs de l'industrie pharmaceutique venus du monde entier. Au total, 300 participants s'y sont réunis, représentant une trentaine de pays. Plusieurs membres de l'Institut Jérôme Lejeune y ont présenté leurs travaux de recherche et ont pu tisser des liens avec leurs confrères, en vue de futures collaborations ayant toutes un même objectif : corriger la déficience intellectuelle et améliorer la qualité de vie des personnes porteuses de trisomie 21.

Retour sur une grande journée festive !

Le dimanche 30 juin dernier, 500 personnes se sont réunies à Paris pour célébrer les 20 ans de l'Institut Jérôme Lejeune. Bonne humeur et convivialité étaient au rendez-vous de cette après-midi où patients, familles, amis et collaborateurs de l'Institut ont pu échanger, jouer, danser, chanter et admirer les gagnants du concours « Talents extra-ordinaires ».

► Des chapeaux et tote-bags souvenirs de l'événement sont disponibles à l'accueil de notre consultation.



BIENVENUE À :

Laude de Verdun : Diététicienne

Gianluca Radice : Neuropsychologue

Alexia du Ché : Psychologue

Dorothee Montagutelli : Pédiatre

Marine Dufour : Infirmière

Rémie Haddad : Responsable qualité

Marie Vilaire : Technicienne de laboratoire

Alix de Cleene : Assistante recherche

► 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

