

la lettre de l'Institut

1^{er} semestre 2022 - n°21



"La tâche est immense, mais l'espérance aussi"

Professeur Jérôme Lejeune

L'édito



de Grégoire François-Dainville

Directeur général de l'Institut Jérôme Lejeune

Chers amis,

Les années passent ... et semblent se ressembler, avec la persistance de cette pandémie. Pour beaucoup, l'année 2021 a été éprouvante. Certains nous ont quittés, parfois dans des conditions dramatiques. Ils restent bien présents dans notre cœur. Pourtant, rien ne doit altérer notre espérance.

Cette année, le docteur Aimé Ravel prendra sa retraite, après une vie professionnelle totalement dévouée à ses patients. C'est une longue et belle page de l'Institut qui se tourne, non sans émotion. Mais qui eût cru, lorsqu'il ouvrit les portes de l'Institut pour la première fois, avec le professeur Rethoré et le docteur Mircher, que vingt-cinq ans après l'équipe compterait près d'une cinquantaine de collaborateurs, suivrait plus de 11 000 patients, à raison de 600 nouveaux par an et serait impliquée dans plus de 10 programmes de recherche ? Qui aurait pensé que l'Institut ouvrirait une antenne à Nantes, et la Fondation Lejeune un Institut en Argentine, bientôt en Espagne ? Que l'on serait capable aujourd'hui de guérir

la quasi-totalité des pathologies associées à la trisomie 21 et que l'espérance de vie des personnes qui en sont porteuses augmenterait d'une année par an ? Que l'on aurait dans notre pays une conseillère municipale porteuse de trisomie 21 et des cafés et restaurants, où l'on sert « avec le cœur », dans plusieurs grandes villes de France ?

L'année 2022 s'annonce d'ores et déjà très riche, avec l'ouverture depuis le 3 janvier de la consultation nantaise, l'arrivée de nouveaux collaborateurs, le lancement de nouveaux projets de recherche, le déploiement de nouveaux modules de formation et la mise en ligne dans les mois qui viennent d'un portail de ressources et d'information sur la trisomie 21.

Nous vous souhaitons à notre tour une année riche, riche notamment des progrès de vos enfants et de temps fraternels, une année joyeuse, une année dans l'espérance •



d'Alexia de Vienne
Psychologue clinicienne
à l'Institut Jérôme Lejeune

Comment aborder l'inclusion ?

On parle beaucoup d'inclusion aujourd'hui. C'est un objectif public et une attente forte. Par ses trois missions, l'Institut y contribue. Entre le milieu dit « ordinaire » et le milieu « adapté », nombreux sont les parents qui s'interrogent sur les choix à faire pour leur enfant, quel que soit son âge.

Certains préfèrent privilégier une école, un travail ou des loisirs en milieu ordinaire, par souhait que leur enfant évolue de façon la plus « normale » possible dans la société. Dans certains cas, cela s'avère en effet stimulant pour l'enfant et peut l'aider à développer des compétences. Il peut cependant y avoir un risque qu'un écart entre lui et les autres soit trop grand et donc qu'il en souffre. En effet, le fait de se comparer aux autres et d'être confronté à ses propres limites peut, dans certains cas, déclencher un mal-être. On observe même quelques cas des régressions lorsque la pression du milieu « ordinaire » est trop importante sur l'enfant.

D'autres familles font le choix de placer leur enfant dans un milieu dit « adapté » dans lequel il évoluera avec d'autres personnes porteuses de handicap. Pour certains de ces enfants, cet environnement sera plus confortable : ils évolueront avec des pairs et créeront peut-être plus facilement des amitiés, mais pour d'autres, au contraire, la confrontation au handicap d'autrui sera difficile à vivre car elle les renverra à leurs propres difficultés, ou encore l'environnement ne sera pas assez stimulant.

Il n'y a pas de solution universelle et définitive : chaque enfant, chaque environnement familial est unique. Et ce qui est bon un jour ne l'est pas nécessairement toujours, comme ce qui est possible là-bas, ne l'est pas forcément ici. Il est important pour l'entourage d'accepter l'idée que, même en inclusion en milieu ordinaire, l'enfant porteur de handicap aura une vie différente des autres. Il faut donc mesurer les attentes que l'on peut avoir pour lui et ce, en vue de son bien-être et de son épanouissement. C'est aussi votre rôle d'aider votre enfant à comprendre que sa voie, toute différente qu'elle soit, sera belle elle-aussi.

Prenez le temps de comprendre les besoins de votre enfant, de mesurer son degré d'intégration dans les cercles qu'il fréquente, de vous réinterroger régulièrement sur ce qui lui convient encore ou ne lui convient plus. Dans beaucoup de cas, la juste alternance entre les deux milieux sera bénéfique : pourquoi ne pas, par exemple, être scolarisé ou travailler en milieu adapté, tout en ayant une activité de loisir ou de bénévolat en milieu ordinaire ? Ou bien encore, et c'est parfois possible dans certains endroits, faire une scolarité partagée entre un milieu adapté et un milieu ordinaire ? ●

3 questions à

Thibaut De Greef, Responsable des systèmes d'informations et de l'organisation à l'Institut Jérôme Lejeune



► Quelle est votre mission à l'Institut ?

En tant que responsable des systèmes d'informations et de l'organisation, je suis garant de l'intégrité, la disponibilité et la confidentialité des données. En d'autres termes, je veille à ce que nos données (médicales, scientifiques, de ressources humaines, financières etc.) soient sécurisées, et que les bonnes personnes y aient accès quand elles en ont besoin. L'un des enjeux est bien sûr la préservation du secret médical.

Le service informatique a également pour rôle d'accompagner chaque service dans la modernisation de leurs outils et de leur façon de travailler. Cette vision à 360° des métiers de l'Institut nous permet de construire un système d'informations robuste et rationnel, adapté à chacun. Cela nécessite d'assurer la maintenance et les évolutions techniques de notre infrastructure (serveurs, réseaux, pare-feu, etc...), qui font office de piliers soutenant ces nouveaux outils numériques.

► De quelle manière l'informatique intervient-il dans la consultation ?

La consultation s'est informatisée à bien des aspects ces dernières années : nous avons par exemple accompagné la numérisation de tous les dossiers médicaux. Nous accompagnons l'installation de chaque logiciel, depuis l'expression du besoin jusqu'à la formation des salariés. Ce fut par exemple le cas récemment lors de la mise en place des téléconsultations : il a fallu trouver un logiciel adapté, et former chaque médecin et paramédical à son utilisation.

Ce lien étroit entre la consultation et le service informatique facilite la mise en place d'un chantier de longue date : la création d'un entrepôt de données.

► Qu'est-ce que l'entrepôt de données et quel est l'intérêt de ce projet ?

Notre objectif est de rassembler toutes les données collectées, aujourd'hui stockées sur différents logiciels, dans une seule et même base de données. Cela permet par exemple de relier les informations médicales d'une personne, issues de la consultation, aux informations biologiques que peut posséder notre laboratoire suite à ses prélèvements, ou encore aux évaluations neuropsychologiques que nous réalisons. Ainsi, toutes les données dont nous disposons pour un patient sont réunies au même endroit, ce qui facilite son suivi médical tout au long de sa vie.

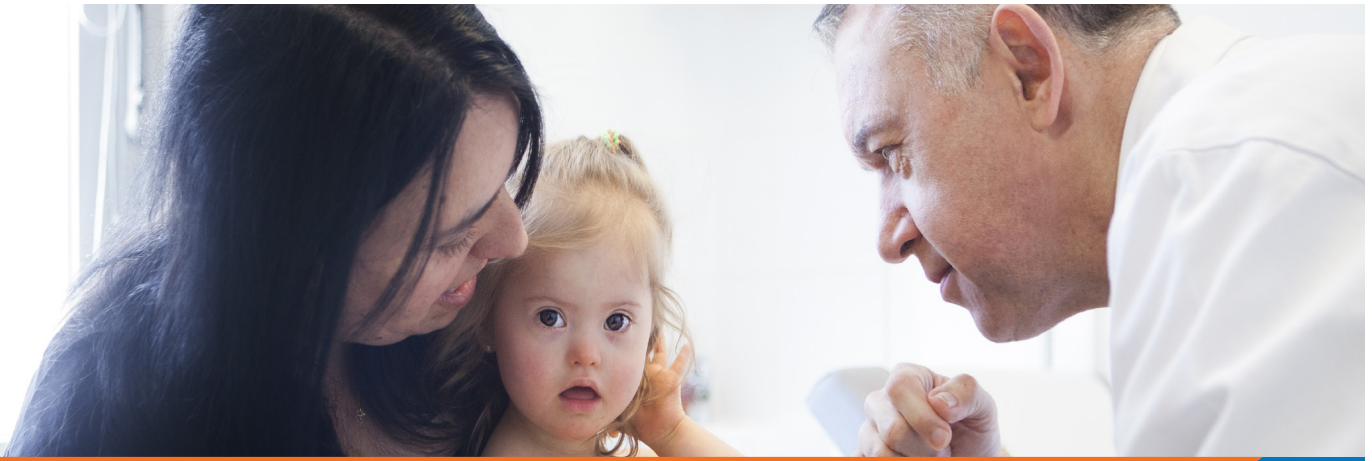
Ce projet présente un intérêt majeur pour la recherche scientifique, en facilitant l'identification de personnes susceptibles de participer à un de nos projets de recherche mais aussi, en rendant possible des corrélations probables entre plusieurs facteurs (biologique, génétiques, médicaux, psychométriques, etc.), d'identifier de nouvelles pistes de recherches.

Nos prochaines formations

► Découvrez notre catalogue de formations aux professionnels et aux familles pour l'année 2022 sur notre site internet.

Pour toutes questions, ou pour être informés régulièrement de nos propositions de formation : formations@institutlejeune.org





Entretien avec le Docteur Ravel

Après plus de 40 ans passés auprès de ses patients, le Docteur Aimé Ravel quittera l'Institut Jérôme Lejeune en mars prochain pour prendre sa retraite.

« Je me souviens très bien du cheminement personnel qui m'a conduit à devenir pédiatre, confie le Docteur Aimé Ravel. J'étais en classe de 3^{ème}, et lorsque j'ai dit que je ne savais pas quel métier je souhaitais exercer, mon professeur de mathématiques m'a répondu 'Ne dites pas ça Ravel, je vous vois très bien médecin pour enfant !'. Cette idée ne m'a plus jamais quitté ».

Ce désir se confirmant, Aimé Ravel entame des études de médecine à l'Hôpital Necker à Paris. C'est là qu'il rencontre le Professeur Jérôme Lejeune, son professeur de génétique. « Pendant plusieurs années, j'allais régulièrement rencontrer le Pr Lejeune à son laboratoire du CNRS. J'aimais discuter avec lui d'éthique, de philosophie, de médecine bien sûr... C'était un homme brillant et passionnant. C'est auprès de lui que j'ai découvert le monde de la déficience intellectuelle. En toute logique c'est vers lui que je me suis tourné pour ma thèse de doctorat en médecine », raconte-t-il.

Ravi de son travail de thèse qui lui avait valu une médaille d'Argent, le Professeur Lejeune lui propose de rejoindre son équipe et le forme à la génétique, aux côtés du Professeur Rethoré. Au bout de quelques années, il quitte la génétique pour rejoindre son premier amour, la pédiatrie, et commence à travailler en pédiatrie générale, en réanimation, et en néonatalogie. Il ouvre ensuite son cabinet de pédiatrie générale dans lequel il recevra pendant plusieurs années.

En 1994, peu après le décès du Professeur Lejeune, le Docteur Ravel est contacté par Jean-Marie le Méné, gendre du Professeur et futur président de la Fondation Jérôme Lejeune. Ce dernier lui partage son projet d'une consultation poursuivant l'œuvre médicale et scientifique du Professeur Lejeune. « Un jour, se souvient le Dr Ravel, Jean-Marie le Méné m'a dit 'ça y est, on va ouvrir une consultation, il faut que tu viennes !' ». C'est ainsi que commence l'aventure de l'Institut. « Nous étions 3, le Professeur Marie-Odile Rethoré, le Docteur

Clotilde Mircher – aujourd'hui chef de la consultation de l'Institut – et moi-même. Nous ne consultations que le samedi, bénévolement, dans des locaux prêtés par l'hôpital du Bon Secours. C'était une époque héroïque : chaque samedi soir, nous rangions les dossiers de nos patients dans un carton qui attendrait sagement sous un bureau le samedi suivant. ».

« Je suis très reconnaissant de toutes les personnes qui nous ont aidés et soutenus, »

A l'époque, le Dr Ravel continue d'exercer en parallèle dans son cabinet. En mai 1998, le secrétaire d'Etat à la santé, Bernard Kouchner accorde un premier agrément autorisant la consultation. « Je suis parti lorsque nous avons reçu l'agrément, raconte le Dr Ravel. J'avais cru, à l'époque, que ma mission était terminée. Elle ne faisait en réalité que commencer ! Un an après, Jean-Marie le Méné m'a rappelé : j'ai alors pris la décision de fermer mon cabinet et de rejoindre pour de bon l'Institut. »

C'est une période décisive pour l'Institut : l'agrément permet l'obtention de locaux dédiés, l'équipe médicale s'étoffe, déménage une première fois. « Plusieurs médecins et paramédicaux nous ont rejoint, nous avons commencé la recherche. C'était la première génération de l'Institut !, se souvient le Dr Ravel, Je suis très reconnaissant de toutes les personnes qui nous ont aidés et soutenus à cette époque » ajoute-t-il. L'arrivée rue des Volontaires, en 2007, marque, elle aussi, un tournant.

Une vie en service

Pendant plus de 20 ans, le Docteur Ravel portera la double casquette de pédiatre et de chef de service de la consultation. Dévoué auprès de ses patients à qui il donne volontiers son numéro de téléphone, touché par chaque rencontre, il s'y consacre volontiers,

avec disponibilité et humilité.

Issu d'une famille de militaires, il envisage son métier comme une mission, ajoutant d'ailleurs avec amusement qu'il s'agit d'une vocation au sens propre puisqu'il n'a fait que répondre à des appels. « J'ai toujours vécu mon travail comme un service, une mission, raconte-t-il, mais j'ai servi sans me faire d'illusion, ce que j'ai fait d'autres l'auraient fait à ma place, je n'étais qu'un serviteur ».

Chaque progrès rencontré chez un patient est porteur d'espoir, chaque situation qui se dénoue donne sens à son travail. « Le Docteur Ravel est un pilier pour l'Institut, il a accompagné chaque étape de son développement, témoigne le Dr Clotilde Mircher, C'est un pédiatre dans l'âme : il a une grande connaissance des maladies génétiques, mais aussi de tout ce qui les accompagne. Il a une prise en charge experte de chaque patient, non seulement par sa grande connaissance médicale et son sens clinique, mais aussi par son attention, sa disponibilité, sa patience, son respect de chacun qui lui donnent une

... Suite page 4



profondeur particulière. Le Dr Ravel aide volontiers chacun, capable de répondre même à 23 heures aux appels à l'aide de parents, de recevoir en urgence un patient sur son heure de déjeuner, ou encore d'interrompre immédiatement ce qu'il est en train de faire pour donner son avis expert au collègue qui le lui demande. Il nous a tous beaucoup appris. »

« Une vertu commune aux médecins et aux parents, c'est l'espérance, »

Le soin de ses patients, l'accueil de chacun, le souci d'offrir la meilleure prise en charge, c'est ce qui animera le Docteur Ravel durant toutes ces années auprès des patients. « En 40 ans, j'ai vu de tels progrès en médecine que j'ai

confiance : l'avenir est à nous. Il y a encore du chemin à faire pour la trisomie 21 mais nous y arriverons. Une vertu commune aux médecins et aux parents, c'est l'espérance. » Ce message n'est d'ailleurs pas sans rappeler les mots du Professeur Lejeune « La tâche est immense mais l'espérance aussi ! »

A la veille de son départ, le Docteur Aimé Ravel porte un regard serein sur l'avenir : « Je pars rassuré de savoir la relève assurée. J'ai confiance en l'Institut que je sais solide aujourd'hui et en l'équipe qui poursuivra notre travail. »

Ceux qui connaissent le Docteur Aimé Ravel imagineront sans mal son sourire amusé lorsqu'il conclut par ces mots « Je ne regrette pas ma vie, je l'ai trouvée intéressante », avant d'ajouter, plus gravement : « Je n'ai fait que mon devoir. »



Nantes Démarrage de la consultation

Après plusieurs mois de travaux et d'installations, nous sommes heureux de vous annoncer l'ouverture officielle de notre première consultation en région, à Nantes. Portée par le Docteur Anne Hiance-Delahaye, gériatre à l'Institut Jérôme Lejeune depuis 2017, l'Institut nantais ne reçoit dans un premier temps que les personnes âgées de plus de 35 ans. La consultation s'étoffera progressivement afin de reproduire le modèle de la consultation parisienne en accueillant des personnes porteuses de déficience intellectuelle de la naissance à la fin de vie. Ce projet a pu voir le jour grâce au soutien de la Fondation Jérôme Lejeune et de généreux donateurs. Nous nous réjouissons de vous accueillir dans notre nouvelle antenne, au 2 rue d'Allonville, à Nantes.

Pour prendre rendez-vous : accueil.nantes@institutlejeune.org ou 02 85 67 23 00

BIENVENUE À :

Issa Sanogo : Data Manager

Gwenaël Roussel : Infirmière

Aude Pinard Legry : Infirmière

Sixtine Maridat : Hôtesse d'accueil et d'information

Marie-Anne Caillaud : Chef de projet scientifique

Chantal Bertheau Leporc : Secrétaire médicale, Nantes

William Aktas : Neuropsychologue, Nantes

Vous souhaitez nous rejoindre ? Découvrez nos offres de recrutement sur notre site internet !

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.

Chaque année l'Institut Jérôme Lejeune accueille plus de 600 nouveaux patients, à tous les âges de la vie.

PARIS

37 rue des Volontaires 75015 Paris
01 56 58 63 00 - contact@institutlejeune.org

NANTES

2 rue d'Allonville 44000 Nantes
02 85 67 23 00 - accueil.nantes@institutlejeune.org