



"Aidants, votre engagement fait notre admiration !"

Le mot du Dr Rebillat, page 2

L'édito



de Grégoire François-Dainville

Directeur général de
l'Institut Jérôme Lejeune

Chers amis,

L'année se termine, comme souvent, sur les chapeaux de roue. L'Institut n'échappe pas à la règle ; de nouveaux chantiers démarrent, d'autres se poursuivent.

En juin, quatre médecins de l'Institut participaient au congrès de l'association internationale de recherche sur la trisomie 21 - T21RS - en Californie. Au même moment, une délégation de l'Institut intervenait dans un colloque à destination des familles à Madrid, et rencontrait l'équipe de la future consultation Jérôme Lejeune espagnole.

Alors que nous nous apprêtons à publier les résultats de l'étude PERSEUS, trois nouvelles cibles thérapeutiques sont à l'étude. L'une d'entre elles donne lieu à un nouveau projet baptisé ICOD dont les premières études de tolérance et de sécurité ont démarré. Les premiers patients pourraient être inclus à l'institut à partir de 2023. Autre bonne nouvelle, l'Institut vient d'intégrer un consortium international de chercheurs - ACTC-DS - qui vise à préparer les conditions d'un prochain essai clinique sur la maladie d'Alzheimer dans la trisomie 21.

Côté consultation, notre équipe s'étoffe ; à Nantes, avec l'arrivée d'une deuxième gériatre, à Paris, avec l'arrivée d'un généticien, d'une quatrième neuropsychologue, d'une deuxième orthophoniste, d'une psychologue ainsi que d'une généraliste en septembre prochain. En dix ans, l'équipe médicale aura ainsi doublé de taille ... comme notre budget ! J'ai conscience que les délais de rendez-vous sont encore trop longs : nous faisons notre possible et c'est l'un des enjeux de notre développement. Je voudrais d'ailleurs dire ma gratitude à la Fondation Lejeune et ses donateurs qui le rendent possible.

Enfin, côté formation, je suis heureux de vous annoncer le lancement de t21 learning, notre plateforme de formation et d'information. Découvrez ce nouveau site internet, pensé pour vous, page 3 !

Au nom de toute l'équipe, je veux vous assurer de notre engagement et de notre gratitude, et vous souhaite un très bel été ! ●



du Dr Anne-Sophie Rebillat
Gériatre à l'Institut Jérôme Lejeune

Être aidant

Nous rencontrons tous les jours en consultations des parents, des frères et sœurs, qui se dévouent pour aider leur proche porteur de trisomie 21. Ils n'ont pas toujours choisi ni anticipé ce rôle d'aidant, et s'y consacrent pourtant totalement.

Chers aidants, votre engagement est beau, mais il peut être source d'épuisement. Il est essentiel de vous préserver pour votre bien et pour le bien de la personne dont vous vous occupez. Lorsque vous êtes fatigué, débordé, préoccupé, et soucieux de faire passer en priorité le bien de votre proche porteur de handicap... comment prendre soin de soi ? Voici quelques conseils pour vous y aider.

Faites-vous accompagner. Beaucoup d'aidants manquent d'informations et ignorent par exemple de quelles aides ils peuvent bénéficier pour les soulager dans la vie quotidienne (auxiliaires de vie, soins infirmiers entre autres). N'hésitez pas à vous renseigner, et à nous demander conseil en consultation. Ces aides peuvent vous permettre des moments de répit précieux. Pour prendre correctement soin de quelqu'un, il faut aussi prendre soin de soi.

Quel que soit l'âge de votre proche, ayez des lieux ressources. Cela peut être auprès d'associations ou de groupes de parole, ou encore lors de consultations à l'Institut, où vous pouvez déposer vos questions et doutes et trouver des réponses.

Assurez-vous du suivi médical de votre proche tout au long de sa vie : c'est ainsi que pourront être anticipées au maximum d'éventuelles complications, et que pourra se mettre en place une prise en charge adaptée. Plus le diagnostic est précoce, plus l'accompagnement sera adapté pour vous et votre proche.

Anticiper en famille les discussions autour de l'avenir de votre proche : qui prendra soin de lui ? Comment vous répartirez-vous les tâches ? Lorsque l'âge avance, les personnes porteuses de trisomie sont plus à risque de développer une maladie d'Alzheimer, et ce de manière précoce. Il vous faut du temps pour vous y préparer, pour vous former. Dans ce cas précis, il existe aussi des aides dédiées comme les ESA, les « équipes spécialisées Alzheimer », qui interviennent à domicile. Demandez conseil au médecin qui vous suit à l'Institut.

Chers aidants, votre engagement fait notre admiration et nous inspire. Ne vous oubliez pas. Prenez soin de vous ●

3 questions à

Aude PINARD-LEGRY et Gwenaël ROUSSEL, infirmières à l'Institut Lejeune



► En quoi consiste votre travail à l'Institut ?

Comme infirmières de consultation, notre mission principale est d'effectuer des prélèvements sanguins. Pour autant, notre tâche ne se limite pas à cela. Notre rôle est d'être disponibles pour les médecins afin de permettre que les consultations se déroulent aux mieux. Selon les besoins, nous intervenons pour aider à prendre les constantes (tension, pouls, mesures...), ou à mener un examen tel qu'un ECG (électrocardiogramme) ou encore une ponction lombaire dans le cadre de certaines consultations recherche.

Nous sommes également gestionnaires de tout le matériel de consultation et assurons les réassorts, la décontamination et l'entretien.

Enfin, nous assurons une veille après les prélèvements sanguins : les résultats nous sont envoyés par le laboratoire et nous effectuons une préanalyse pour alerter les médecins en cas de données anormales.

► Quelle est la particularité du métier d'infirmière à l'Institut ?

Au-delà des particularités physiologiques propres à la trisomie 21, qui peuvent rendre le prélèvement plus compliqué, beaucoup de personnes suivies à l'Institut ont vécu des parcours de soin éprouvants au cours de leur vie, et ont donc une grande appréhension face à un prélèvement sanguin.

Nous devons évaluer cette appréhension, en tenant compte de la déficience intellectuelle de la personne qui peut exacerber son anxiété ou amener des réactions imprévisibles de sa part, et trouver pour chacun la distraction appropriée qui lui permettra d'aborder sereinement ce moment. Cela demande beaucoup de patience, et nous avons la chance d'avoir le temps nécessaire.

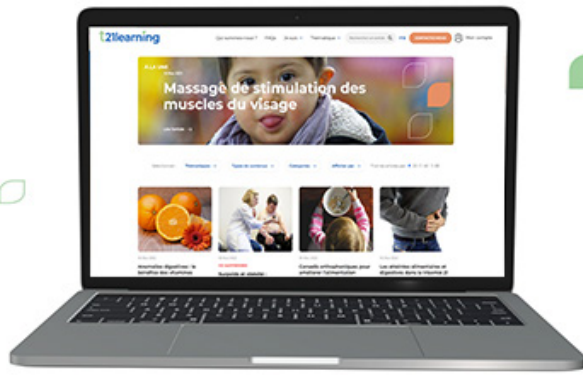
► Quelles astuces déployez-vous pour prendre en charge les patients ?

Notre leitmotiv est de mettre en place de la distraction, et non de la contention ! En d'autres termes, plutôt que de brusquer le patient pour qui le prélèvement est angoissant, nous préférons prendre le temps de le rassurer et de lui permettre de se détendre. Nous avons de nombreuses distractions à notre disposition : marionnettes, musique, comptine, jouets, vidéos... reste à trouver ce qui conviendra à chacun. Il faut autant de patience que de technique pour entrer en relation avec le patient et réaliser le prélèvement. Nous avons la chance d'être deux depuis bientôt un an ce qui simplifie les choses !

Ces distractions viennent en complément du traitement apporté par le MEOPA (gaz hilarant qui aide le patient à se détendre) ou de l'EMLA (crème anesthésiante que nous appliquons sur demande du médecin).



Depuis quelques mois, nous avons lancé une étude sur la prise en charge de la douleur lors des soins infirmiers. Nous mesurons et évaluons chacune des actions mises en place pour aider les patients afin d'identifier ce qui fonctionne et ainsi d'améliorer les soins infirmiers. Notre objectif est, bien sûr, le bien-être du patient !



t21learning
by Institut Jérôme Lejeune

t21learning.institutjeune.org

T21 learning, la boîte à outils de l'Institut

Après plus d'un an de préparation, nous sommes heureux de vous annoncer le lancement de t21 learning, la boîte à outils de l'Institut Jérôme Lejeune, votre future boîte à outils !

Un sondage IFOP réalisé au printemps 2021 auprès de 750 parents de personnes porteuses de trisomie 21 montrait que pour la grande majorité d'entre elles, l'Institut Jérôme Lejeune est un lieu ressource, un pôle de référence, où elles peuvent déposer leurs questions et leurs doutes et trouver des réponses et un accompagnement. Depuis 1998, vous êtes plus de 11 000 familles à vous être rendu à l'Institut. Votre confiance nous porte et nous engage.

Forts de près de 25 ans de consultation et de recherche, et héritiers de l'enseignement des Professeurs Lejeune et Réthoré, nous avons à cœur de transmettre notre expertise afin d'améliorer la qualité de vie et la prise en charge des personnes porteuses de déficience intellectuelle. C'est là le cœur de notre troisième mission statutaire : former. Former pour donner des clés aux parents, pour les accompagner dans les différentes étapes de la vie de leur enfant. Former et transmettre pour permettre que des professionnels médicaux et paramédicaux soient en mesure de prendre en charge cette population. Former pour travailler ensemble, famille et médecins, au bien de chacun des patients.

Depuis des années, cette troisième mission de l'Institut se décline de plusieurs manières : accueil de stagiaires et de futurs médecins ou paramédicaux, publications scientifiques et médicales, intervention dans des congrès ou des cursus universitaires, organisation de formations à destination des professionnels ou des familles (cf. page 4). En 2021, plus de 600 d'entre vous ont suivi une formation organisée par l'Institut.

A l'heure du numérique, il nous a paru pertinent d'imaginer un nouvel outil de formation et d'information, qui serait un allié du quotidien pour les personnes porteuses de déficience intellectuelle, leurs proches, et les professionnels de santé qui les entourent.

Ainsi est né t21 learning, la boîte à outils de l'Institut.

Cette plateforme en ligne rassemble l'intégralité de nos outils de formation et d'information : vidéos tuto, fiches pratiques, articles, guides, capsules de formations pour les professionnels...

Nous avons souhaité que chacun – aidant, famille, professionnel, personne porteuse de handicap – puisse y trouver du contenu qui l'intéresse.

Chacun des contenus présents sur t21 learning s'appuie sur l'expertise médicale et scientifique de l'équipe médicale et paramédicale de l'Institut. Les contenus sont organisés en thématiques (vie quotidienne, autour de la consultation, médical et paramédical) et classés par profil de visiteurs : ainsi, chacun peut, en deux clics, se voir proposer des contenus pensés pour lui. Ces catégories seront

bien entendu étoffées au fil des mois. Restez-donc à l'affût, car de nouveaux articles devraient faire leur apparition régulièrement. Vous pouvez d'ailleurs en être tenu informé par le biais d'une newsletter.

Vous pourrez également vous créer gratuitement un compte utilisateur qui vous permettra d'épingler vos contenus préférés pour les retrouver plus facilement. Enfin, vous y trouverez une FAQ (foire aux questions) qui, elle aussi, se complètera au fil des questions que vous nous partagerez via le formulaire de contact.

Pour rejoindre un plus grand nombre de personnes, t21 learning sera prochainement disponible également en anglais et en espagnol.

Ce projet, rendu possible grâce au financement de la Fondation Jérôme Lejeune, a reçu un accueil enthousiaste lors du lancement du site en mai dernier. Les premiers retours, de familles comme de professionnels, sont encourageants et confirment l'intuition de t21 learning.

“

Prendre en charge une personne porteuse de trisomie 21 tout au long de la vie nécessite de multiples connaissances qui ne sont pas, ou peu, enseignées dans les facultés de médecine et pour lesquelles il n'existe que peu de documents de synthèses. Comme centre de référence, l'Institut au cours des trois dernières décennies, a acquis une expérience et un savoir-faire unique dans la prise en charge holistique tout au long de la vie des personnes porteuses de trisomie 21. Il nous a donc semblé naturel de transmettre cette expérience à travers ce portail de formation en ligne afin d'aider les professionnels de santé qui ont la belle et lourde tâche d'accompagner des personnes avec trisomie 21 au quotidien.

Dr Hervé Walti,

Pédiatre et conseiller médical à l'Institut, auteur de capsules de formations aux professionnels sur t21 learning

”

**DÉCOUVRIR LE SITE
T21 LEARNING !**



Du côté des prochaines formations

FORMATIONS AUX PROFESSIONNELS

- « Evaluation neuropsychologique chez l'adulte avec une déficience intellectuelle » Jeudi 29 septembre et vendredi 30 septembre
- « Vieillesse & trisomie 21 » Jeudi 6 octobre (Nantes)
- « Alimentation et handicap » Lundi 17 octobre
- « Accompagnement à la vie affective et sexuelle des personnes avec une DI » Vendredi 20 janvier

FORMATIONS AUX FAMILLES

- « Les enfants face aux écrans : risques et bénéfices » Mardi 8 novembre (soirée en visioconférence)
- « Vie affective et handicap : comment accompagner nos enfants ? » Samedi 26 novembre

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



Nantes, des nouvelles de la consultation

Lancée le 3 janvier 2022, la consultation nantaise de l'Institut rencontre un vif succès. Déjà plus de 130 consultations ont été réalisées, et l'équipe s'est vue complétée par l'arrivée du Dr Baraton, médecin généraliste avec une spécialisation en gériatrie. Si la consultation nantaise n'accueille pour le moment que les personnes âgées de plus de 35 ans, le recrutement d'un médecin pédiatre est prévu pour le début de l'année 2023, et permettra l'ouverture de la consultation aux plus jeunes.

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



T21RS, retour sur la Conférence Internationale

Du 9 au 12 juin, se tenait en Californie une conférence rassemblant 270 médecins et chercheurs du monde entier, à l'initiative de la société de recherche T21RS. Quatre médecins de l'Institut, les Drs Rebillat et Hiance-Delahaye (gériatres), Cieuta-Walti (neuropédiatre), et Maillard (généticien), y participaient, ainsi que le Dr Lemonnier, directrice de la recherche à la Fondation Lejeune. Ce fut pour eux l'occasion de présenter quatre posters (maladie d'Alzheimer et trisomie 21, maladie de Parkinson et trisomie 21, et CRB-BioJeL), et d'échanger et travailler ensemble. Parmi les thèmes abordés : la maladie d'Alzheimer, les apnées du sommeil, les régressions, le Covid-19... « Ce congrès était le premier organisé depuis la pandémie, de belles retrouvailles ! raconte le Dr Rebillat. Je retiens particulièrement 2 points positifs : de nombreux jeunes – doctorants ou post-doctorants – étaient présents, et il y avait beaucoup de projets de recherche clinique, donc au plus proche des patients ». Le Dr Rebillat animait le symposium *Science et société*, avec le Dr Carmona (Barcelone), à destination du grand public.

A l'occasion de cette rencontre, T21RS a décerné à quelques personnes le titre de membre d'honneur. Parmi elles, le Docteur Aimé Ravel, co-fondateur de l'Institut et pédiatre, qui nous a quitté en mars dernier pour prendre sa retraite. Une belle reconnaissance de son apport au monde scientifique et médical !



BIENVENUE À :

Caroline BARATON : Médecin généraliste, Nantes

Marie-Alix ROUX : Orthophoniste

Pauline BOURGEOIS : Neuropsychologue

Pierre-Yves MAILLARD : Généticien

Magali WATIN-AUGOUARD : Responsable formation

Nadège ADOPKE : Contrôleuse de gestion

Félicité d'ABADIE : Responsable développement et affaires publiques

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