

# la lettre de l'Institut

1<sup>er</sup> semestre 2023 - n°23



*"Un profond sentiment de gratitude!"*

L'édito



**de Grégoire François-Dainville**

Directeur général de  
l'Institut Jérôme Lejeune

Chers amis,

C'est toujours une joie de m'adresser à vous. Tout particulièrement en ce mois de janvier. L'année 2022 a été très riche à l'Institut et nous la terminons avec un profond sentiment de GRATITUDE.

Gratitude, d'abord, pour les projets qui naissent ou progressent. Du côté de la recherche, plusieurs études ont démarré ces derniers mois. Du côté de la formation, t21learning, notre boîte à outils en ligne, a reçu un accueil enthousiaste, et nous avons eu la joie de lancer de nouvelles formations aux familles et aux professionnels. Du côté de la consultation, nos équipes de Paris et Nantes se sont étoffées avec l'arrivée de plusieurs médecins et paramédicaux. A l'international, l'année a été marquée par l'ouverture de consultations Jérôme Lejeune en Argentine et en Espagne, une belle illustration du rayonnement de notre consultation.

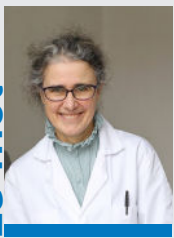
Gratitude, aussi, pour les temps forts partagés : le congrès de la Trisomy 21 Research Society aux Etats-Unis en juin, un séminaire rassemblant toute notre équipe, en septembre, l'inauguration de notre consultation nantaise et la rencontre avec la ministre chargée des personnes handicapées, en octobre, l'accueil du consortium Horizon 21 à Paris cet automne pour deux jours de travail sur la recherche chez l'adulte, la tenue

du comité international de la Fondation et de l'Institut en novembre à Paris, au cours duquel nous avons eu la joie d'accueillir les équipes des délégations étrangères et de réfléchir ensemble à ce qui fait l'unicité de notre modèle de consultation.

Gratitude, enfin, devant votre confiance renouvelée chaque année, sans laquelle rien ne serait possible.

L'année à venir s'annonce elle aussi riche, avec notamment des résultats attendus pour le projet *Respire 21* sur le dépistage et le traitement des apnées du sommeil. Elle sera également marquée par un changement important puisque j'ai pris début janvier la direction de la Fondation Jérôme Lejeune. Je reste parallèlement directeur de l'Institut jusqu'à l'arrivée de mon successeur en juillet. Cet édito n'est donc pas encore mon dernier, et j'aurai la joie dans le prochain de vous présenter celui qui me succédera, et en qui j'ai toute confiance. Nous avons en commun la volonté de continuer à tout mettre en œuvre pour assurer au mieux nos missions à l'Institut, et je formule le vœu que chacun de vous s'y sente toujours accueilli, soutenu et encouragé.

Avec toute l'équipe, je vous souhaite une belle année 2023. ●



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

## Grandir dans le respect de soi et des autres

La vie relationnelle, avec sa dimension affective, commence et s'accompagne dès le plus jeune âge.

Au petit, il faut déjà apprendre le respect de son corps. Cela passe par les regards, les gestes et les paroles que les adultes vont poser, par l'apprentissage de la pudeur, par le respect de l'intimité. Gardez en tête l'indicateur suivant : les habitudes de vie à la maison doivent être transposables n'importe où ailleurs. En d'autres termes, votre enfant n'aura pas forcément le recul nécessaire pour comprendre que ce qui se fait à la maison ne peut se faire n'importe où. S'il a, par exemple, l'habitude de se promener nu à la maison, il risque de vouloir faire de même à l'école, chez des amis... Il peut donc être nécessaire d'adapter certaines habitudes familiales et de modifier celles que votre enfant ne serait pas en mesure de comprendre.

Il faut également lui apprendre l'autonomie dans les gestes du quotidien qui relèvent de l'intimité : l'habillement, l'hygiène, le passage aux toilettes... en s'adaptant au rythme de chacun. Au fur et à mesure que votre enfant grandit, vous l'aidez à délimiter son intimité corporelle en prenant la distance nécessaire par rapport à ces gestes.

Cette conscience du respect qui lui est dû, qui permet d'affirmer « mon corps, c'est moi ! », l'aidera à s'affirmer et poser des limites pour être plus ajusté dans sa relation aux autres. Elle l'aidera à comprendre les gestes qui peuvent être posés par lui ou par les autres.

Au moment de l'adolescence et de la puberté, la transformation du corps de votre enfant peut être très déroutante pour lui, d'autant que la déficience intellectuelle peut créer un décalage entre psychologie et physiologie. Un corps de grand, et encore un cœur de petit... ces tensions contradictoires peuvent être d'autant plus difficiles à vivre que votre enfant ne saura pas forcément comment les exprimer. A vous de l'aider à mettre des mots sur ce qu'il vit. Il se peut aussi que, par pudeur et par gêne, votre enfant ait du mal à aborder ce sujet avec vous. Votre médecin à l'Institut, ou ailleurs, peut être un bon relai notamment dans ces situations. N'hésitez pas à le solliciter.

La communication est la clé pour l'aider à appréhender sereinement ces changements dans son corps et à s'épanouir dans ses différentes relations (amicales, familiales...) en vue de son bonheur. ●

## 3 questions à Laude de Verdun, diététicienne à l'Institut Jérôme Lejeune



### ► Quelles est votre mission à l'Institut ?

En tant que diététicienne, je reçois des patients en consultation toutes les semaines à l'Institut. A chaque période de la vie, peuvent survenir des difficultés liées à l'alimentation, en lien avec les spécificités de la trisomie notamment. Je rencontre donc des personnes de tous âges. J'accompagne, par exemple, certains nourrissons qui présentent des risques de carences, en raison de difficultés à s'alimenter. Vers l'âge de 6-7 ans, je peux intervenir en cas de risque de surcharge pondérale pour l'enfant. C'est en effet un moment de la vie où il est plus facile de retrouver un poids idéal car l'enfant grandit. J'interviens ensuite en cas de surcharge pondérale pouvant engendrer des complications ou, au contraire, quand la personne a du mal à s'alimenter et présente des risques de dénutrition.

Dans tous les cas, j'interviens à la demande d'un médecin de l'Institut, et ma prise en charge vise à améliorer la qualité de vie de la personne.

J'anime également plusieurs formations chaque année à destination des professionnels travaillant auprès de personnes porteuses de trisomie ou d'handicap mental d'origine génétiques afin de les sensibiliser notamment sur les spécificités liées à la trisomie 21, et des familles pour partager des conseils et des bonnes pratiques.

Enfin, j'apporte un support dans le cadre de projets de recherche.

### ► Comment se déroulent les consultations de diététique ?

La spécificité de mes consultations c'est qu'elles sont adaptées. J'utilise beaucoup d'images, de jeux, d'objets concrets, de bandes dessinées pour les rendre ludiques, accessibles et agréables. Je m'adapte à chaque patient !

Les personnes que je reçois sont parfois craintives dans la salle d'attente mais repartent toujours avec le sourire, en ayant passé un bon moment. Nous faisons le point sur leurs habitudes alimentaires, leur rythme de vie et voyons ensemble les changements réalisables au quotidien pour qu'ils se sentent mieux !

### ► Quels conseils donneriez-vous à nos lecteurs ?

L'alimentation nous concerne tous et plusieurs fois par jour ! C'est donc important que ce moment reste convivial et agréable. Dès que l'on sent que cela devient plus difficile ou problématique il ne faut pas hésiter à faire un bilan. Cela permet de rectifier des habitudes que l'on a prises et qui peuvent être néfastes à long terme.

Par ailleurs, il ne faut jamais se dire que c'est trop tard ! Il est toujours temps de prendre soin de sa santé et de corriger ses mauvaises habitudes.

Enfin, si des changements sont à mettre en place c'est primordial que tout l'entourage soit partie prenante. C'est un gage de réussite et cela évite les stigmatisations ou les frustrations pour votre enfant.



Découvrez nos dernières vidéos sur le thème de l'alimentation, sur **t21learning\*** !

réalisées avec Laude de Verdun

► [t21learning.org](https://t21learning.org)







## Comprendre et avancer: la recherche à l'Institut

Ces dernières années, des avancées considérables ont été réalisées (identification de nombreux gènes du chromosome 21 impliqués dans la cognition, potentielles cibles thérapeutiques pour de futurs traitements, meilleur dépistage et traitement des pathologies associées...) et de nouvelles pistes thérapeutiques sont à l'étude, en France et à l'étranger. A l'Institut, la recherche fait partie de notre ADN, au même titre que le soin et la formation. Etroitement liée à la consultation, elle est rendue possible par les patients et leurs familles qui y participent. Ce sont eux qui orientent la recherche, c'est avec eux et pour eux qu'elle est menée.

La recherche à l'Institut est centrée sur le patient, c'est une recherche clinique. Elle porte l'espoir de pouvoir un jour **corriger la déficience intellectuelle**, et s'articule autour de quatre axes principaux, à quatre niveaux différents :

1. Agir sur les causes de la déficience intellectuelle, en ciblant les gènes du chromosome surnuméraire
2. Agir sur les neurotransmetteurs du cerveau, pour pallier la déficience intellectuelle ou les troubles associés
3. Agir sur les facteurs aggravant la déficience intellectuelle, tels que les apnées du sommeil ou l'épilepsie. Un dépistage et une prise en charge précoces de ces troubles peuvent améliorer le développement cognitif de la personne.
4. Agir sur les autres pathologies associées à la trisomie 21 (maladie d'Alzheimer, cardiopathie...), en les prenant en charge le plus tôt possible, pour améliorer l'autonomie et la qualité de vie de la personne.

Tout cela suppose de **mieux comprendre les causes et mécanismes** de la déficience intellectuelle. Chaque projet que nous menons, quels que soient les résultats obtenus, vient accroître cette connaissance et cette compréhension.

### Les projets menés à l'Institut

En 2022, quinze programmes de recherche sont en cours, dont 10 en recherche clinique : 3 chez l'enfant, 4 chez l'adulte, et 3 pour tous. Les projets spécifiquement pour l'adulte ou l'enfant portent sur les différentes problématiques liées à chaque tranche d'âge.

Pour les plus jeunes, l'un des thèmes explorés est l'amélioration de la cognition à travers le dépistage et le traitement des apnées du sommeil (étude *Respire 21*). Chez le jeune adulte, les projets portent plutôt

sur la prise en charge des comorbidités, qui peuvent altérer l'autonomie ou la cognition. Parmi eux, le projet *GO-DS21*, lancé en 2021 en collaboration avec plusieurs équipes européennes, étudie l'impact des facteurs environnementaux et génétiques sur le développement des personnes avec trisomie 21. Enfin, le thème majeur de la recherche chez l'adulte est la maladie d'Alzheimer, sur-exprimée dans la population porteuse de trisomie 21 (étudiée par le projet *TriAL21* et par le consortium *Horizon 21* dont nous sommes membres).

### Cap sur 2023 !

L'année qui commence s'annonce pleine de projets pour le service recherche.

Du côté de l'enfant, les premiers résultats de l'étude *Respire 21*, démarrée en 2017, sont attendus dans l'année. Cette étude est prometteuse : elle a pour objectif de démontrer l'intérêt d'un dépistage et d'une prise en charge précoce des apnées du sommeil chez les nourrissons porteurs de trisomie 21.

Un nouveau projet baptisé *Colibri* démarrera également début 2023, et mettra en œuvre une nouvelle technique de génération de cellules, au CRB-BioJeL. Il permettra une analyse complète de différents facteurs génétiques et épigénétiques chez l'enfant porteur de trisomie 21.

Enfin, le Dr Cécile Cieuta-Walti, qui a exercé entre 2013 et 2019 comme neuropédiatre à l'Institut, est de retour depuis novembre 2022, en tant que Directeur de Recherche en Neurologie Pédiatrie, et aura pour mission la conception de nouvelles études chez l'enfant. Une bonne nouvelle pour la recherche !

Pour le jeune adulte, le projet *ICOD*, auquel collabore l'Institut, devrait donner lieu à une étude clinique en 2023. Ce projet vise à développer une nouvelle entité chimique améliorant les capacités cognitives.

La recherche contre la maladie d'Alzheimer se poursuit elle aussi. Un nouveau projet de consortium *Horizon 21*, étudiant l'impact de cette maladie sur le sommeil, va démarrer en France en 2023. Par ailleurs, plusieurs résultats et publications sont attendus sur les projets de recherche du consortium.

Enfin, *l'entrepôt de données*, plateforme rassemblant l'ensemble des données cliniques (issues de la consultation) et biologiques (issues du laboratoire) des patients suivis à l'Institut, sera opérationnel en 2023. Cet outil est précieux pour la recherche. Il permet une bonne visualisation et analyse des données (anonymisées\*) et facilitera la compréhension de certaines singularités médicales. Des cohortes de patients pourront être constituées en quelques clics selon des critères précis, pour mener des analyses poussées. L'entrepôt de données permettra également de favoriser les collaborations avec d'autres chercheurs. Un nouvel atout pour la recherche donc, mais aussi pour le soin !

### La recherche à l'Institut en quelques chiffres (en 2022)

-  52 nouveaux patients inclus dans des études cliniques, 287 au total
-  15 programmes de recherche en cours
-  3 consortiums européens
-  1 420 nouvelles ressources biologiques au CRB-BioJeL, 20 000 au total
-  17 publications scientifiques

\*Les familles qui ne souhaitent pas que leurs données soient utilisées dans le cadre de projet peuvent en faire la demande à l'Institut.

## Du côté des prochaines formations

### FORMATIONS AUX PROFESSIONNELS

- « Alimentation et handicap » Lundi 13 mars
- « Evaluation neuropsychologique chez l'adulte avec une déficience intellectuelle » Jeudi 23 et vendredi 24 mars

### FORMATIONS AUX FAMILLES

- « Quelle alimentation pour un meilleur équilibre de votre enfant ? » Samedi 18 mars
- « Comportement adapté et communication de l'enfant avec une déficience intellectuelle » Mardis 28 mars et 4 avril (2 soirées en visio)
- « Bien vieillir avec une trisomie 21 » Jeudi 8 juin, à Nantes

Pour toutes questions, ou pour être informé de nos propositions de formation  
 > [formations@institutlejeune.org](mailto:formations@institutlejeune.org)



Le 18 octobre dernier, Geneviève Darrieussecq, Ministre Déléguée chargée des Personnes Handicapées, a reçu au ministère Grégoire François-Dainville, Directeur Général de l'Institut et le Docteur Clotilde Mircher, chef de service de la consultation.

Cet échange a permis de présenter les missions et défis de l'Institut. La Ministre, médecin pendant plus de 25 ans, s'est montrée très à l'écoute et intéressée par notre modèle innovant de consultation. Nous partageons l'objectif commun de rendre plus accessible la santé dans les territoires, pour les personnes avec une déficience intellectuelle, et de la manière la plus coordonnée possible avec les réseaux locaux de soin.

## Inauguration de notre consultation nantaise

Nous avons eu la joie d'inaugurer notre consultation nantaise le 30 septembre dernier en présence d'une cinquantaine de partenaires et amis de l'Institut, et de représentants politiques et associatifs.

Plusieurs prises de paroles ont introduit les festivités. Chacun a salué le travail de l'Institut et son installation à Nantes, qui apporte une **"réponse de proximité à de nombreuses familles"** comme l'a souligné Jean-Jacques Coiplet, Directeur Général de l'ARS des Pays-de-la-Loire. **"C'est une chance, une fierté et une joie de vous accueillir"**, a ajouté Antoine Chéreau, vice-président de la Région. Bruno Retailleau, sénateur de la Vendée, a, quant à lui, rappelé que

**"la proximité est une condition d'efficacité et une garantie d'égalité dans l'accès aux soins"**.

Au terme de cette séquence de discours, c'est Ghislain, l'un des premiers patients de la consultation nantaise, qui a eu l'honneur de couper le ruban rouge sous les applaudissements des invités. S'ensuivirent un cocktail et une visite des locaux. Depuis son ouverture en janvier 2022, la consultation nantaise a déjà accueilli plus de 200 patients adultes et se prépare à accueillir les plus jeunes en 2023.



## BIENVENUE À :

Pauline GROZ : Médecin généraliste

Sophie GIRARD : Psychologue

Lucie VILLEMEN-MASSIE : Médecin pédiatre

Anne-Sophie BOURGERIE : Médecin gériatre

Inès BEN SMIDA : Attachée de Recherche Clinique

Anne FOREY : Infirmière, Nantes

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

Site : [www.institutlejeune.org](http://www.institutlejeune.org)

La consultation s'adresse aux personnes porteuses 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](mailto:contact@institutlejeune.org)

NANTES

2 rue d'Allonville 44000 Nantes  
02 85 67 23 00 - [accueil.nantes@institutlejeune.org](mailto:accueil.nantes@institutlejeune.org)