



## Rester fidèles à l'esprit qui nous anime



L'édito

**de Grégoire  
François-Dainville**

Directeur général de  
l'Institut Jérôme Lejeune

Chers amis,

C'est avec une certaine émotion que je prends la plume pour vous adresser mon ultime édito. Comme je vous l'avais annoncé dans le précédent, je quitte cet été mes fonctions de Directeur Général de l'Institut, après 8 années. Je ne serai toutefois pas très loin, puisque j'ai pris, depuis déjà quelques mois, la direction de la Fondation Jérôme Lejeune, fondateur et fidèle soutien de l'Institut. Je continuerai donc à veiller sur l'Institut, en gardant à cœur le désir de toujours soutenir et encourager ses missions et son développement.

Mon successeur, Guillaume Duriez, que vous découvrirez à la page 2 de cette lettre, prendra ses fonctions courant juillet. J'ai toute confiance en sa capacité à relever les défis à venir pour l'Institut, dans la fidélité à l'esprit qui l'anime depuis sa création, il y a 25 ans.

Ce premier semestre a été marqué par de nombreuses occasions de réjouissances. De nouveaux projets ont vu le jour, en particulier du côté de la recherche avec la préparation d'une nouvelle étude chez l'enfant. La consultation de Nantes poursuit par ailleurs son dévelop-

pement et devrait passer cet été le cap des 500 consultations déjà réalisées. De beaux événements à Paris, Nantes, Strasbourg, Rennes... nous ont aussi permis de rencontrer un grand nombre d'entre vous.

Ce semestre a également été marqué par le décès du Professeur Marie-Odile Rethoré, que beaucoup d'entre vous connaissaient. Le Pr Rethoré fut l'un des membres fondateurs de l'Institut, et sa directrice médicale durant de nombreuses années. Elle a beaucoup apporté, tant à ses collègues qu'aux nombreuses familles qu'elle a reçu en consultation. C'est avec tristesse mais aussi une grande gratitude que nous lui avons dit au-revoir. C'est une figure de l'Institut, qui a tracé la route que nous suivons encore aujourd'hui.

Chers amis, mes dernières lignes sont pour vous dont la confiance, sans cesse renouvelée, nous honore et nous engage. Je veux vous remercier pour cela, et vous assurer de notre dévouement et notre exigence pour vous offrir toujours le meilleur.

Je vous souhaite à tous un bel été ! ●



**du Dr Pauline Groz**  
Médecin généraliste  
à l'Institut Jérôme  
Lejeune

## De l'amitié

**D**ès le plus jeune âge, chacun de nous expérimente le besoin d'être aimé, estimé, entouré, et d'appartenir à un groupe. L'affection de l'entourage est essentielle pour se développer et grandir dans un climat de confiance. C'est le regard bienveillant et aimant de l'autre qui permet de prendre conscience de sa propre valeur. En dehors de la famille, l'un des lieux d'expérimentation de cette richesse est l'**amitié**.

Nous n'avons pas nécessairement besoin d'avoir beaucoup d'amis, mais de bons ! Développer des relations amicales aura de nombreux bienfaits pour votre enfant ou proche porteur de déficience intellectuelle d'origine génétique.

Cela l'aidera, d'une part, à prendre confiance en lui, en s'affirmant au sein d'un groupe avec sa différence et ses richesses. Il découvrira ainsi pour quelles qualités il est apprécié.

Cela lui permettra également d'expérimenter l'empathie, et d'apprendre à identifier ses émotions en les partageant avec ses amis. Il prendra ainsi conscience du fait qu'il peut apporter aux autres de la joie, du soutien, et vice-versa ! S'il éprouve des difficultés à mettre des mots sur ses émotions, vous pouvez l'y aider en lui proposant des pictogrammes ou dessins, parmi lesquels il choisit celui qui correspond à ce qu'il ressent.

Enfin, l'amitié permet de vivre une expérience de fidélité : la relation se crée dans le temps, et doit être nourrie et entretenue. C'est un bon exercice ! Pourquoi d'ailleurs ne pas profiter des vacances d'été pour inviter votre enfant à prendre et donner de ses nouvelles à un ami ?

Plus votre proche grandit, plus il aura besoin de s'épanouir dans d'autres cercles que le seul cercle familial. A vous parents de l'aider à faire des rencontres par le biais de l'école, d'un loisir, d'un engagement associatif ou professionnel... Il n'est jamais facile de laisser son enfant prendre de l'indépendance et d'accepter qu'il vive des choses sans nous, à plus forte raison lorsque celui-ci est porteur d'un handicap. C'est pourtant une étape nécessaire pour l'aider à grandir, qui passe par cette prise d'autonomie. Il faut, par exemple, accepter qu'il ne raconte pas tout ce qu'il vit avec ses amis.

Il pourra être stimulé par des amitiés avec des personnes sans handicap, mais le sera aussi par celles d'amis qui lui ressemblent. La fréquentation d'enfant ayant un niveau différent du sien, loin de le tirer vers le bas, l'aidera au contraire à gagner en responsabilité et développer son attention aux autres.

Osez donc accompagner votre enfant dans cette démarche d'aller vers les autres. Il en ressortira grandi et rayonnera de cet épanouissement autour de lui ! ●

## 3 questions à

Guillaume Duriez, nouveau Directeur  
Général de l'Institut Jérôme Lejeune



### ► Pouvez-vous vous présenter en quelques mots ?

J'ai 40 ans et je suis père de 4 enfants.

Mon parcours est marqué par deux lignes directrices : la santé et le développement international.

J'ai fait des études de droit, puis à Science-Po. A la fin de mes études, je me suis marié et nous sommes partis un an au Cambodge avec mon épouse, pour une mission avec l'association Enfants du Mékong.

Au retour en France, j'ai travaillé deux ans en marketing pour Expedia avant de reprendre des études pour devenir Directeur d'hôpital. J'ai travaillé dix ans à l'hôpital public d'abord comme Directeur des Finances à l'hôpital de Vichy, puis au CHU de Grenoble où j'étais en charge du mécénat, des affaires internationales et de l'innovation managériale.

Depuis deux ans, mû par le désir d'une expérience à l'étranger en famille, je travaillais à Amman en Jordanie, pour Médecins Sans Frontières. Je dirigeais un hôpital spécialisé en chirurgie reconstructrice, qui accueille des patients d'Irak, du Yémen, de Syrie et de Gaza.

En plus de mon intérêt pour les domaines du soin et de la solidarité, j'aime découvrir de nouveaux univers, d'où ma joie de rejoindre l'Institut.

### ► Qu'est-ce qui vous a donné envie de rejoindre l'Institut Jérôme Lejeune ?

Lorsque j'ai été contacté il y a quelques mois, j'ai d'abord été marqué par la figure du Professeur Lejeune et intéressé par la perspective de travailler à la poursuite de son œuvre.

Plusieurs dimensions de l'Institut ont confirmé mon intérêt.

D'une part, le haut niveau d'expertise de l'Institut, à la pointe de ce qui est proposé aux personnes porteuses de trisomie 21 et à leurs familles, associée à des valeurs humaines fortes. Cette alliance d'une grande technicité et d'une grande humanité est rare et précieuse.

D'autre part, l'Institut est en plein développement : le nombre de patients augmente, de nouvelles antennes sont à l'étude en France, des consultations se montent à l'étranger... C'est très stimulant !

Enfin, dans un contexte sanitaire difficile et parfois morose en France, l'Institut a la chance de bénéficier du soutien financier de la Fondation Jérôme Lejeune. Cela nous permet d'offrir des soins de qualité (et du temps !) à nos patients, tout en continuant à nous développer et à mener de nouveaux projets.

Ma visite de l'Institut en novembre dernier m'a conforté dans la volonté de le rejoindre: j'ai rencontré une équipe motivée, prête à relever de nouveaux défis.

### ► Quels sont selon vous les enjeux de demain pour l'Institut ?

Les enjeux et la feuille de route sont déjà très clairs aujourd'hui. L'Institut est en plein développement et sur de très bons rails. Nous n'allons pas révolutionner mais prolonger ce qui a été initié depuis bientôt dix ans par Grégoire et l'équipe.

Le premier enjeu, c'est celui du développement. La prise en charge développée depuis 25 ans par l'Institut est un trésor que nous ne pouvons pas garder pour nous : d'où l'importance de persévérer dans notre dynamique de développement pour rejoindre le plus grand nombre de personnes.

Nous devons aussi continuer à innover et progresser, pour nos patients et leurs familles. Les écouter, partir de leurs attentes et les associer davantage à nos projets et notre gouvernance me tient à cœur.

Le développement de l'Institut passe par le soutien et l'accompagnement des pouvoirs publics. Être plus et mieux reconnu par ceux-ci est donc un autre enjeu qui me semble primordial.

## 65 ans après la découverte de la trisomie 21 : Quels progrès médicaux et scientifiques ? Quels espoirs pour demain ?

Depuis la découverte de la trisomie 21 en 1958, de nombreux progrès médicaux et scientifiques ont été réalisés. Où en sommes-nous 65 ans après ?

L'indice le plus manifeste de ces progrès est l'**allongement de l'espérance de vie**, passée de 9 à plus de 60 ans en moins d'un siècle. Le doyen de la consultation de l'Institut a aujourd'hui plus de 73 ans. Si l'allongement de l'espérance de vie en découle, les progrès médicaux et scientifiques sont pour autant bien plus vastes que cela.

**Les personnes porteuses de trisomie 21 ont d'abord bénéficié de l'amélioration des connaissances**, essentielle pour trouver la prise en charge adaptée et identifier des pistes de recherche, **mais aussi des progrès de la médecine générale**.

Deux exemples, parmi de nombreux, permettent de l'illustrer.

- A la naissance, entre 40 et 50%\* des personnes avec trisomie 21 présentent une cardiopathie congénitale. C'était l'une des principales causes de mortalité jusqu'à ce qu'il soit possible d'opérer ces cardiopathies, à partir des années 1970. Aujourd'hui, les cardiopathies sont opérées de façon systématique dans les 6 premiers mois de vie et permettent une amélioration significative de l'espérance de vie ainsi que de la qualité de vie.

- Autre exemple, la découverte de plusieurs vaccins, et notamment celui contre la rougeole en 1963. Si la mortalité des suites de cette maladie est proche de 0 en France pour la population générale, elle est en revanche très élevée chez les personnes avec une trisomie 21, qui y sont particulièrement sensibles et beaucoup en mouraient avant que ce vaccin ne soit mis au point.

**La médecine sait aujourd'hui diagnostiquer et prendre en charge la plupart des comorbidités** que l'on peut retrouver dans la trisomie 21, et qui impactent le développement et l'espérance de vie.

C'est le cas notamment du syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS), qui touche 1 personne porteuse de trisomie 21 sur 2, et peut entraîner plusieurs pathologies (cardio et cérébrovasculaire, métabolique et neurocognitive) et altérer profondément la qualité de vie. Si l'OMS recommande le dépistage du SAOS dès l'âge de 4 ans chez les enfants porteurs de trisomie 21, l'intuition des médecins de l'Institut et du Pr Faurox (Hôpital Necker Enfants-Malades) est qu'un diagnostic et une prise en charge plus précoces peuvent améliorer significativement le développement de l'enfant. C'est l'objet de l'étude clinique *Respire 21*, lancée en 2017, dont

les résultats devraient être connus d'ici la fin de l'année 2023, et grâce à laquelle de nombreux patients ont déjà pu bénéficier d'un traitement adapté.

De la même façon, la meilleure prise en charge des troubles du comportement permet, elle aussi, d'améliorer le développement de l'enfant et la vie de famille.

La **prise en charge rééducative** (orthophonie,

kinésithérapie, etc.) et scolaire s'est améliorée. Celle-ci n'est pas toujours simple à mettre en place, par manque de professionnels ou de moyens, mais permet de réels bienfaits lorsqu'elle peut se faire.

En raison de tous ces progrès (dont la liste n'est pas exhaustive), on observe une **hausse du niveau d'autonomie**, et une **meilleure inclusion** de ces personnes, qui **vivent plus longtemps et en meilleure santé**. Il y a incontestablement encore du chemin à faire, mais de plus en plus de personnes avec une trisomie 21 exercent une activité, qu'elle soit rémunérée ou bénévole. Une enquête réalisée par trisomie21.org en 2021 avançait que 50% d'entre elles travaillent, soit en milieu ordinaire (43% des cas), soit en ESAT (57%). De nombreuses structures les employant se sont d'ailleurs développées ces dernières années. En outre, beaucoup vivent en autonomie ou semi-autonomie.

### Du côté de la recherche fondamentale

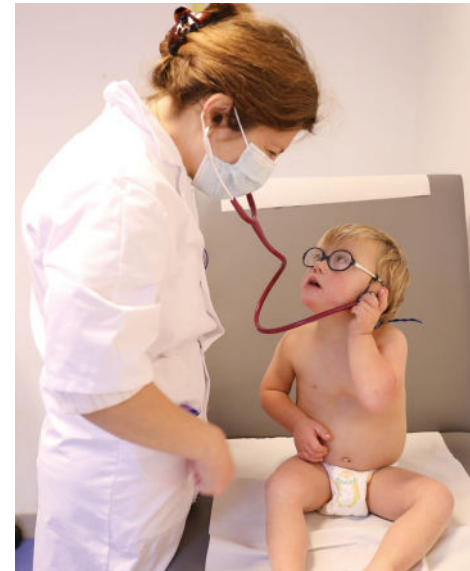
Ces dernières décennies ont permis de nombreuses avancées : **on connaît aujourd'hui plus de 250 gènes** du chromosome 21 (qui en compte environ 300) et parmi eux les gènes impliqués dans la déficience intellectuelle (tels que les gènes *DYRK1A* et *CBS*). **Plusieurs traitements agissant sur ces gènes** sont actuellement à l'étude.

Des modèles de souris et rats trisomiques 21 ont été créés et testent de futurs médicaments. En 25 ans, plus de 800 projets de recherche, dans 20 pays différents, ont été financés par la Fondation Jérôme Lejeune.

On sait aussi aujourd'hui que la recherche sur la trisomie 21 bénéficie à d'autres pathologies : c'est le cas par exemple de la maladie d'Alzheimer (prévalente dans la trisomie 21), ou au contraire du cancer du sein (quasi inexistant dans la trisomie 21). C'est la **recherche sur les pathologies croisées**.

Pour autant, la recherche est longue, et l'est d'autant plus qu'un traitement qui fonctionne dans la population générale ne fonctionnera pas forcément de la même façon dans la population porteuse de trisomie 21 : il faut ajuster les dosages, la posologie, évaluer les effets secondaires possibles... C'est par exemple le cas de certains traitements pour la leucémie\*. Devant des résultats décevants au terme d'une étude clinique, il ne faut donc pas nécessairement abandonner la voie explorée, mais parfois juste repenser le dosage ou les critères d'évaluation de l'effet. Cela ouvre des pistes supplémentaires.

Lorsque l'on regarde en arrière, on constate donc de réels progrès qui sont chargés d'espoir parce que **la recherche se poursuit**, que **de premiers médicaments sont à l'étude** en phase préclinique, que **les personnes porteuses de trisomie 21 vivent aujourd'hui mieux et plus longtemps qu'hier**. Ce qui nous anime, c'est de poursuivre cet élan, pour offrir encore mieux demain aux personnes concernées et à leurs familles.



\* *PNDS trisomie 21 (2021)*

## Du côté des prochaines formations

### FORMATIONS AUX PROFESSIONNELS

- « Alimentation et handicap » 9 et 10 octobre 2023
- « Vieillesse et trisomie 21 » 19 octobre 2023
- « Accompagner la vie affective » 18 et 19 janvier 2024

### FORMATIONS AUX FAMILLES

- « Vie affective et handicap : comment accompagner mon enfant ? » 2 décembre 2023

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



## L'art sur son 21

C'était ainsi qu'était baptisée l'exposition temporaire que nous avons accueillie durant un mois à l'Institut, et inaugurée à l'occasion du 21 mars, Journée Mondiale de la trisomie 21. L'ensemble des oeuvres (peintures et sculptures) exposées étaient le fruit du travail d'artistes porteurs de trisomie 21, au sein de l'ESAT Mènilmontant (Paris 19). Une soirée festive et une exposition qui nous ont rappelé que le handicap n'arrête pas le talent, bien au contraire. Notre conviction, à l'Institut Jérôme Lejeune, est même qu'une prise en charge spécialisée et globale aide à les déployer !

## Du côté de la consultation nantaise

La consultation nantaise poursuit son développement. **Depuis son ouverture en janvier 2022, près de 500 consultations ont été réalisées** et l'équipe compte désormais deux médecins gériatres, une infirmière, un neuropsychologue et une assistante médico-administrative. Si la consultation n'accueille encore que les adultes, elle s'élargit progressivement aux adultes jeunes, et le recrutement d'un pédiatre est en cours pour démarrer la consultation pédiatrique dans les mois qui viennent, nous l'espérons.

L'équipe nantaise est également de plus en plus investie dans le réseau associatif et médical local. En témoignent les premiers partenariats noués cette année (avec l'APEI Ouest 44, ou encore les Papillons Blancs), et la participation à différents événements tels que le festival nantais "Printemps des Fragilités", du 10 mai au 10 juin 2023, dans le cadre duquel la consultation nantaise a organisé une Journée Portes Ouvertes, et participé à l'évènement de clôture rassemblant plus de 90 associations.



Deux premières formations ont également été organisées à Nantes : une à destination des professionnels en octobre 2022 et une à destination des familles en juin 2023.

## BIENVENUE À :

Constance BERTRAND : Chargée de communication

Vous souhaitez nous rejoindre ?

Découvrez nos offres de recrutement sur notre site internet !

t21learning

by Institut Jérôme Lejeune  
 Origines - Génétique - Éducation

## La boîte à outils de l'Institut Jérôme Lejeune



pour vous  
 médecins,  
 paramédicaux,  
 familles,  
 aidants,  
 patients

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)