

RAPPORT D'ACTIVITÉ

20

24



INSTITUT
Jérôme Lejeune
soigner, chercher, former

SOMMAIRE

L'INSTITUT JÉRÔME LEJEUNE	2
Historique et évolution	3
Le mot du Président	3
Raison d'être	4
L'ESSENTIEL EN 2024	7
Édito	7
Faits marquants en 2024	8
RAPPORT D'ACTIVITÉ 2024	9
Le soin	9
La recherche clinique	12
La formation continue	19
GOVERNANCE ET RAPPORT FINANCIER	22
ILS FONT L'INSTITUT	24

L'INSTITUT JÉRÔME LEJEUNE

Créé en 1998, l'Institut Jérôme Lejeune (IJL) est un **centre de soin et de recherche** spécialisé dans la **trisomie 21 et les déficiences intellectuelles (DI) d'origine génétique**. En 2023, l'Institut a été labellisé **centre de compétence** au sein de la filière de santé maladies rares DéfiScience.

Partenaire du Groupe Hospitalier Paris Saint-Joseph avec lequel il a constitué un groupement de coopération sanitaire, l'Institut Jérôme Lejeune poursuit **trois missions** :



SOIGNER

Offrir un suivi médical global, personnalisé et spécialisé, tout au long de la vie à des patients de tous âges (nourrissons, enfants et adultes) porteurs de DI d'origine génétique.



CHERCHER

Conduire, en tant que promoteur ou centre investigateur, des projets de recherche clinique en collaboration avec des équipes hospitalières et universitaires, en France et en Europe.

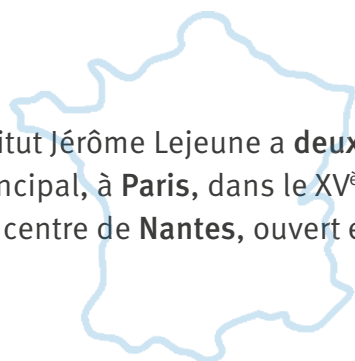


FORMER

Transmettre son expertise par de la formation à destination des professionnels de santé et du secteur médico-social, des parents et des aidants.

L'Institut Jérôme Lejeune a **deux centres** :

- Le centre principal, à **Paris**, dans le XV^{ème} arrondissement
- Le centre de **Nantes**, ouvert en 2022.



Historique et évolution

C'est à la mort du Professeur Lejeune, généticien et chercheur à l'hôpital Necker, co-découvreur de la trisomie 21¹, que l'Institut a été créé par la Fondation Jérôme Lejeune.

Bernard Kouchner, alors secrétaire d'État chargé de la Santé, autorise l'activité de l'Institut à titre expérimental en 1998. « *Un savoir-faire est en voie de constitution, qui doit bénéficier, je l'espère, à l'ensemble des cliniciens. Il s'agit de permettre, par le biais de ce centre pilote, la diffusion de connaissances et de compétences propres à ces patients qu'il est de notre devoir de traiter comme tous les autres.* » expliquait-il à l'Assemblée nationale.

En 2010, Roselyne Bachelot, ministre de la Santé, décide de pérenniser la consultation de l'IJL dans le cadre d'un groupement de coopération sanitaire avec le Groupe Hospitalier Paris Saint-Joseph.

En 2022, l'Institut a ouvert un deuxième centre à Nantes et a accueilli son 13 000^{ème} patient depuis sa création.

Depuis **début 2024**, l'Institut Jérôme Lejeune est labellisé **centre de compétence** au sein de la filière de santé **maladies rares « DéfiScience »** par le Ministère de la Santé et de la Prévention. Cette labellisation vient reconnaître l'expertise clinique et scientifique de l'Institut et sa place dans le parcours de soin des patients porteurs de déficience intellectuelle d'origine génétique.

Le mot du Président



Jean-Baptiste
Hervet
Président de
l'Institut Jérôme
Lejeune

L'espace nous manquerait presque pour retracer dans ce rapport d'activité tous les événements qui ont contribué au développement de l'Institut en 2024. Fidèles aux trois missions « Soigner, Chercher, Former », toutes les équipes se sont mobilisées pour que les patients et leurs familles bénéficient d'un savoir-faire unique, avec comme seule boussole la qualité de nos actions.

La capacité à accueillir davantage de patients en consultation, l'intégration de la filière maladies rares DéfiScience, la poursuite de nombreux projets de recherche, le succès du projet Respire 21 ou le déploiement de nouvelles formations sont autant d'exemples concrets – parmi tant d'autres – du dynamisme de l'Institut et de la pertinence des projets entrepris depuis plusieurs années.

Ces succès, qui constituent des étapes importantes de notre mission, doivent permettre de consolider nos fondamentaux afin de poursuivre ce développement, cette aventure humaine qui nous anime, au service des plus fragiles. Tout cela ne serait possible sans l'engagement sans faille des équipes de l'Institut et la fidélité des donateurs, que chacun en soit vivement remercié !

L'année 2025 s'annonce tout aussi dynamique, avec le lancement de plusieurs projets structurants que vous pourrez aussi découvrir au fil de ce rapport. Je vous souhaite une bonne lecture.

¹ *Les chromosomes humains en culture de tissus*, LEJEUNE J., GAUTIER M., TURPIN R. ; C. R. Académie des Sciences 248 ; 602-603 ; Séance du 26 janvier 1959

Raison d'être

La déficience intellectuelle

La déficience intellectuelle (DI) est fréquente puisqu'environ 1 à 2 % de la population est concernée, soit entre 700 000 et 1,4 million de personnes en France. On estime que les causes de la DI sont d'origine génétique dans 30% à 50% des cas.

Les syndromes génétiques à l'origine d'une déficience intellectuelle sont très nombreux (Angelman, X fragile, délétion 22q11, etc...). **La trisomie 21 est la première cause de déficience intellectuelle d'origine génétique** (1/2000 naissances en France). Il y a environ 500 naissances par an d'enfants porteurs de trisomie 21 et environ 40 000 personnes en sont porteuses en France.



Les enjeux du suivi médical pour les personnes porteuses d'une DI

La santé est un préalable indispensable pour permettre inclusion et qualité du parcours de vie.

Comme le souligne l'INSERM, « *les besoins de soins médicaux des personnes avec DI sont nettement supérieurs à ceux de la population générale. Certains problèmes de santé courants (bucco-dentaires, troubles sensoriels...) sont plus fréquents, moins bien dépistés et soignés chez les personnes avec DI par rapport à la population générale* »¹.

Pour les personnes porteuses d'une DI, l'accès à la santé passe par l'accès à des soins primaires mais aussi à des soins spécialisés.

En effet, la prise en charge médicale des patients avec une DI est complexe, car elle comprend :

- La présence de pathologies associées dont beaucoup peuvent être prévenues et soignées, ce qui permet de prévenir des sur-handicaps ;
- La fréquence accrue de troubles du comportement, des difficultés de communication, une autonomie limitée, une expression modifiée de la douleur² ;
- Un risque de vieillissement pathologique prématuré.

L'organisation actuelle du système de santé n'est pas adaptée à cette complexité :

- L'offre de soin est cloisonnée par spécialité médicale et par tranche d'âge ;
- Les consultations sont souvent trop courtes, faute d'une tarification adaptée prenant en compte le handicap intellectuel du patient ;
- Les professionnels médicaux et paramédicaux sont majoritairement peu formés au handicap.

¹ « Déficiences intellectuelles – Expertise collective – Synthèse et Recommandations » (INSERM, 2016)

² « *En lien avec les troubles de communication, l'expression de la douleur par les personnes avec DI est souvent difficile, se manifestant fréquemment de manière non verbale par des troubles du comportement. La douleur et la souffrance peuvent ainsi durer des semaines ou des mois avant qu'elles ne soient reconnues et donc traitées, retardant le diagnostic de pathologies graves ou urgentes. La diffusion de nouveaux outils cliniques d'évaluation de la douleur permet de remédier à cette situation.* » « Déficiences intellectuelles – Expertise collective – Synthèse et Recommandations » (INSERM, 2016)

Cette complexité de la prise en charge dans un système de santé qui n'est pas organisé pour cela a des conséquences négatives pour les patients :

- Des diagnostics tardifs, erronés ou une absence de diagnostic ;
- Un renoncement aux soins, particulièrement à l'âge adulte ;
- Des sur-handicaps évitables et une perte d'autonomie précoce ;
- Une consommation de soins non nécessaires, en l'absence d'un parcours coordonné ;
- Un surcoût lié aux soins, que les patients et leurs aidants familiaux peuvent avoir des difficultés à assumer¹.

La déficience intellectuelle est ainsi une pathologie complexe et chronique qui nécessite :

- Une approche holistique du patient ;
- Une expertise médicale de manière précoce et tout au long de la vie ;
- Du temps pour la consultation ;
- La mise en place de parcours de soins coordonnés.



¹ « France Assos santé évalue à 1 558 euros par an le reste à charge «invisible» des malades chroniques, handicapés ou en perte d'autonomie, avec un impact sur le renoncement aux soins. » (APM News, 28/11/24)

La place et la plus-value de l'IJL dans le parcours de soin des patients porteurs d'une DI

Une expérience et une expertise approfondies de la DI d'origine génétique et des pathologies associées.

Un suivi tout au long de la vie via un dossier médical unique : l'Institut propose une consultation adaptée aux besoins spécifiques des patients en fonction de leur âge. La continuité du suivi médical entre enfance, adolescence, âge adulte et vieillissement est assurée.

Une offre de bilans médicaux et paramédicaux spécialisés, complémentaires des structures de prise en charge quotidiennes, avec une vision globale du patient.

Une consultation spécialisée pour les adultes vieillissants ouverte en 2014 et unique en France. La prise en charge par des gériatres débute dès l'âge de 35 ans pour prévenir le vieillissement et les pathologies associées.

Un temps de consultation long, permettant de répondre aux questions des patients, de leurs proches et des professionnels du secteur médico-social qui les accompagnent.



Les enjeux spécifiques liés au risque de vieillissement pathologique prématuré

Les progrès récents de la médecine et du suivi des personnes porteuses de DI ont permis une **augmentation importante de l'espérance de vie dans cette population.**

L'espérance de vie des personnes porteuses de trisomie 21 dépasse ainsi désormais 60 ans et l'âge médian de cette population a doublé, passant de 15 ans en 1975 à 30 ans en 2015.

Cette augmentation de l'espérance de vie pose la question de la prise en charge sanitaire et médico-sociale des personnes porteuses d'une DI. **L'enjeu est d'autant plus important que cette population est sujette à un vieillissement plus précoce et plus rapide que la population générale.**

Les personnes porteuses d'une DI ont en effet des facteurs de risque spécifiques qui peuvent entraîner un vieillissement accéléré et pathologique : vulnérabilité du système nerveux central, comorbidités fréquentes, polymédication et dépendance.

On estime ainsi que plus de 80% des adultes avec DI souffrent de deux pathologies chroniques ou plus.

Le risque de troubles neurocognitifs majeurs chez les personnes porteuses d'une DI est particulièrement augmenté : l'incidence est multipliée par 5 par rapport à la population générale.

Les personnes avec trisomie 21 connaissent un vieillissement accéléré, avec une fragilité précoce et un risque élevé de développer la maladie d'Alzheimer avant 60 ans, celle-ci étant une forme génétique fréquente chez elles, avec une apparition moyenne à 55 ans.

L'INSERM recommande un suivi médical, psychologique et social régulier des personnes avec DI avancées en âge, par une équipe pluridisciplinaire impliquant un gériatre¹.

¹ « Déficiences intellectuelles – Expertise collective – Synthèse et Recommandations » (INSERM, 2016)



Guillaume Duriez
Directeur de
l'Institut Jérôme
Lejeune

L'Institut Jérôme Lejeune a poursuivi en 2024 son développement sur l'ensemble de ses missions.

L'activité de soin a été particulièrement dynamique, avec 3 302 consultations médicales (+ 9%) et 2 822 consultations paramédicales (+14%). L'année a été notamment marquée par l'élargissement de l'activité

du centre de Nantes grâce au recrutement d'un médecin généraliste et d'un pédiatre : cela a permis d'ouvrir en février la consultation dédiée au suivi des jeunes adultes (18-35 ans) puis, en septembre, d'initier le suivi des enfants de 0 à 18 ans.

Cette augmentation continue de l'activité de soin - y compris à Paris où l'activité médicale a progressé de 4% - met en tension la consultation de l'Institut et limite la capacité à accueillir de nouveaux patients. En 2024, l'Institut a pu initier le suivi médical de 523 nouveaux patients. Ce chiffre est certes conséquent mais sensiblement inférieur à 2023 où nous avons pu accueillir 594 nouveaux patients. Ce n'est pas la demande qui manque mais notre capacité à y répondre et à proposer des créneaux de consultations dans des délais courts.

En 2024, l'Institut Lejeune a initié une réflexion pour faire évoluer son statut juridique et les modalités de prise en charge des patients, dans l'objectif de compléter son offre de soins à Paris, de mieux la valoriser et de consolider le partenariat avec le Groupe Hospitalier Paris Saint Joseph (GHPSJ). Nous espérons voir aboutir en 2025 cette réflexion, menée en lien étroit avec le GHPSJ et l'ARS Ile-de-France.

En ce qui concerne l'activité de recherche, le lancement de plusieurs nouveaux projets a dû être décalé de quelques mois, notamment en lien avec

des évolutions au sein de l'équipe de la recherche clinique. 2024 a pour autant été l'occasion de belles avancées, très attendues pour certaines. Il faut particulièrement citer l'ouverture officielle en avril de l'entrepôt de données de santé de l'Institut ou encore la parution en septembre des résultats du projet de recherche **Respire 21** dans *The Lancet Regional Health Europe*. Pour la première fois dans la déficience intellectuelle, une étude démontre qu'une intervention médicale - en l'espèce la détection précoce du syndrome d'apnée du sommeil et son traitement si nécessaire - peut avoir un impact mesurable sur le développement intellectuel du jeune enfant porteur de trisomie 21.

L'année 2025 s'annonce sous les meilleurs auspices pour l'équipe recherche avec l'arrivée d'une nouvelle directrice de la recherche et le lancement à venir de plusieurs études cliniques chez l'enfant, l'adulte et l'adulte vieillissant. Sans compter les perspectives prometteuses et enthousiasmantes de collaboration avec des centres de recherche américains spécialisés dans la trisomie 21, qui ouvrent la possibilité d'exploiter la richesse de notre **biobanque BioJeL** et de notre **entrepôt de données de santé**.

En 2024, l'Institut Lejeune a poursuivi le développement de son activité de **formation continue** à destination des professionnels sanitaires et médico-sociaux, des familles et des aidants. Pour mieux répondre aux besoins des publics formés, des formats innovants ont été expérimentés (ex : webinaire à destination des médecins généralistes pour les familiariser au suivi des adultes porteurs de trisomie 21). De nouvelles formations, avec de nouveaux formats, seront déployées en 2025. Elles seront particulièrement portées par l'équipe de gériatrie et le centre de Nantes. L'Institut prévoit aussi de construire et tester un **programme d'éducation thérapeutique du patient** (ETP) à destination des adolescents et des jeunes adultes. Pour partager l'expertise développée dans le domaine de la déficience

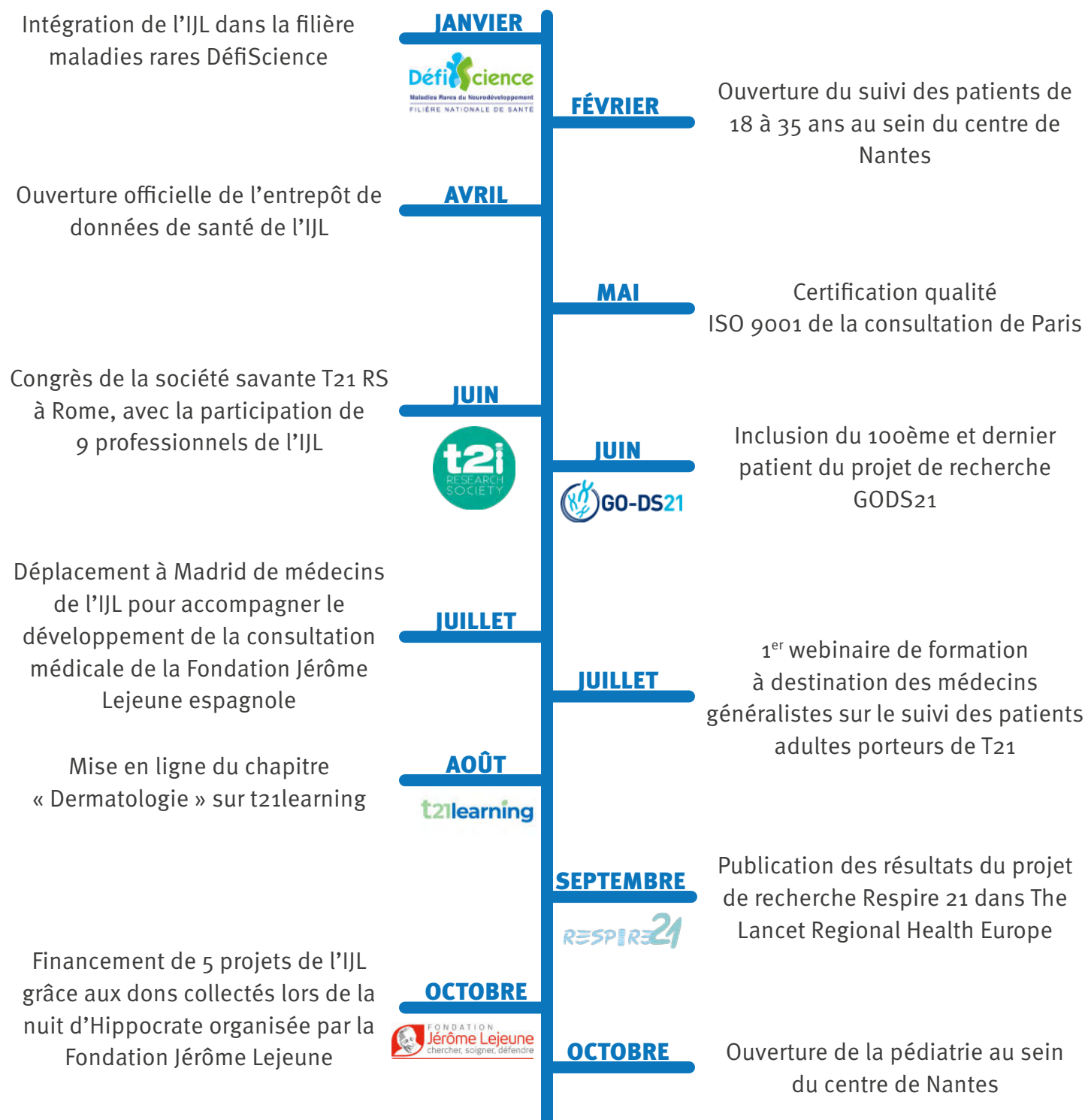
intellectuelle, nous aurons enfin à cœur de poursuivre le développement de **t21learning**, la boîte à outils de l'Institut Lejeune, accessible gratuitement aux professionnels et aux familles.

l'insertion de l'Institut dans le système de soin, tout en ouvrant la perspective de participer à de nouveaux projets de recherche avec des partenaires en France et en Europe.

Tout au long de l'année 2024, les actions de l'Institut Lejeune ont été menées en lien et en concertation avec la filière maladies rares **DéfiScience**, que nous avons rejoint début 2024. La participation à cette filière est un atout essentiel pour renforcer

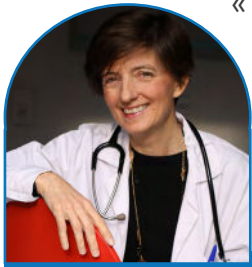
L'activité de l'Institut dans le domaine du soin, de la recherche et de la formation a pu se déployer grâce au soutien de la **Fondation Lejeune** et de ses milliers de donateurs, qui apportent chaque année 80% des ressources de l'Institut.

Faits marquants en 2024



RAPPORT D'ACTIVITÉ 2024

Le soin



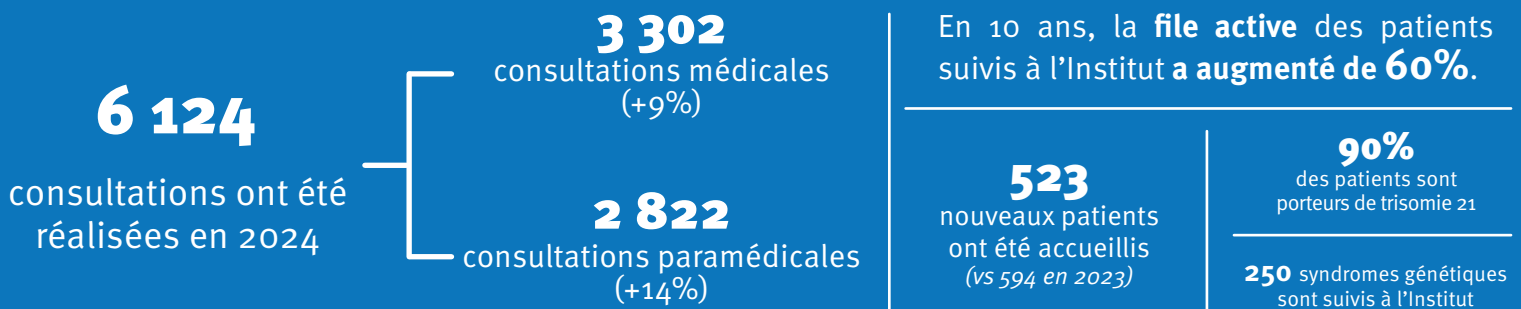
Clotilde Mircher
Chef de la
consultation de
l'Institut

« À l'Institut Jérôme Lejeune, nous pratiquons une médecine profondément holistique et globale, avec un haut niveau d'expertise. Nous offrons des consultations longues qui permettent à la fois un examen clinique complet et un échange approfondi avec la famille, indispensables pour la bonne santé et le développement des patients porteurs de déficiences intellectuelles. »

Les ingrédients qui font le succès de la consultation et lui donnent un caractère unique :

- Une consultation d'1h à 1h30 ;
- Un suivi médical longitudinal, avec un dossier médical unique enrichi tout au long de la vie du patient ;
- Une prise en charge pluridisciplinaire spécialisée par des professionnels médicaux et paramédicaux experts de la déficience intellectuelle ;
- Une association étroite entre le soin et la recherche.

Chiffres clés de la consultation en 2024



D'où viennent nos patients ?

Sur l'ensemble des patients en 2024 :

- ◇ **58%** résident en Ile-de-France
- ◇ **9%** sont originaires des Pays-de-la-Loire
- ◇ **33%** viennent d'autres régions

Quel âge ont nos patients ?

- ◇ **26%** ont entre 0 et 6 ans
- ◇ **26%** ont entre 7 et 17 ans
- ◇ **36%** ont entre 18 et 50 ans
- ◇ **12%** ont plus de 50 ans

L'équipe de la consultation en 2024, c'est :

- **18 médecins** : généticiens, pédiatres, gériatres, médecins généralistes, neuropédiatre, orthopédiste
- **19 paramédicaux et professionnels administratifs** : neuropsychologues, psychologue, infirmières, orthophonistes, diététicienne, assistante sociale, secrétaires et assistantes médicales



Certification qualité ISO 9001 de la consultation de Paris

En mai 2024, la consultation de Paris a été certifiée selon la norme de qualité ISO 9001. Cette norme définit des exigences pour mettre en place un système de management de la qualité pour les organisations qui souhaitent améliorer en permanence la satisfaction de leurs utilisateurs et fournir des services conformes aux objectifs fixés.

Cette certification manifeste la qualité du travail des professionnels intervenant au sein de la consultation de l'IJL. C'est l'aboutissement d'une démarche de longue haleine initiée en 2019, avec la création d'un service qualité au sein de l'IJL.



Favoriser l'accès aux soins des publics en situation de précarité sociale

En 2024, 20% des patients reçus en consultation à l'Institut sont bénéficiaires de l'AME (Aide Médicale d'Etat) ou de la CSS (Complémentaire Santé Solidaire).

Le premier département d'origine des patients de moins de 3 ans est la Seine-Saint-Denis (23% des patients).

Face aux difficultés d'accès aux soins de ces populations, le temps et l'accompagnement offert en consultation par les équipes médicales et soignantes de l'Institut sont précieux pour donner à ces patients les meilleures chances de grandir et de se développer en bonne santé.

Intégration de l'IJL au sein de la Filière Maladies rares DéfiScience : bilan à 1 an

Début 2024, l'IJL a intégré la filière nationale Maladies rares « DéfiScience », au sein du réseau « Déficiences intellectuelles de causes rares ».



Le bilan à 1 an de cette intégration est très positif :

- ◇ Les professionnels de l'IJL ont intégré les groupes de travail suivants : Essais thérapeutiques, Education thérapeutique du patient, Communication, Transition, European reference network ITHACA, adulte-vieillessement
- ◇ L'IJL est particulièrement actif au sein du groupe « adulte-vieillessement », avec la présence de deux gériatres de l'Institut
- ◇ L'intégration dans la filière DéfiScience a permis à l'IJL de présenter ses projets de recherche à la filière et à plusieurs centres de référence
- ◇ L'IJL va participer, en tant que centre investigateur, au projet de recherche Hindia, porté par plusieurs centres de la filière



Zoom sur le centre de Nantes : 2024, une année riche en projets

SOIN :

- Ouverture du suivi des jeunes adultes (18-35 ans) en février
- Ouverture du suivi des enfants en octobre
- Développement du réseau (CH de La Roche-sur-Yon, Adapei 35...)

FORMATION :

- 1^{ère} session à Nantes de la formation pour les familles « Bien vieillir avec une trisomie 21 »
- Création d'une nouvelle offre de formation « vieillissement » qui sera dispensée à partir de 2025 au sein même des établissements accueillant des patients porteurs de DI

RECHERCHE :

- Préparation d'un 1^{er} projet de recherche clinique, en partenariat avec le CHU de Nantes,

En 2024, le centre de Nantes, c'est :

- **7** professionnels (5 ETP)
- **495** consultations médicales
- **87** bilans neuropsychologiques



La recherche clinique



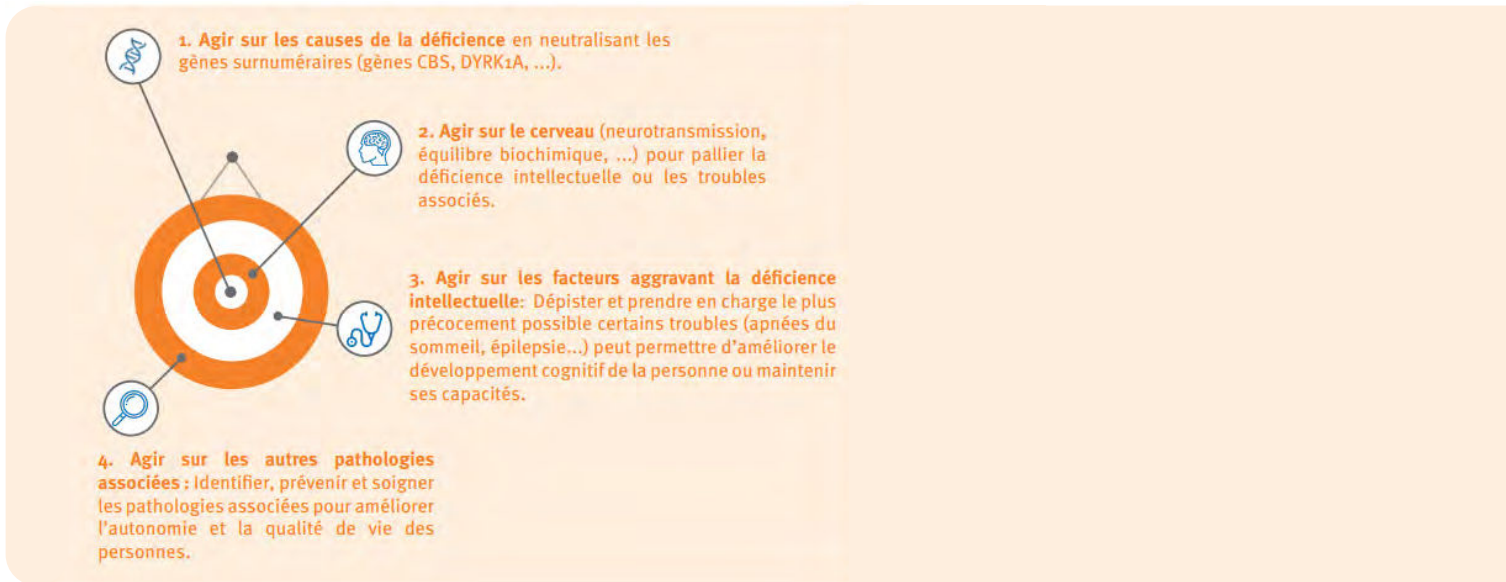
Laurence Curel
Directrice de la
recherche

« L'Institut Jérôme Lejeune a pour ambition de continuer à développer ses recherches sur la trisomie 21, qui constituent le cœur de son activité de soin et de recherche, tout en s'ouvrant également aux autres déficiences intellectuelles d'origine génétique.

Pour y parvenir, l'Institut s'attache à renforcer et développer ses partenariats en France et à l'international au travers de consortiums ou de collaborations scientifiques.

L'horizon de la recherche, c'est désormais d'améliorer significativement les fonctions cognitives des patients porteurs d'une DI. À ce titre, les résultats positifs de notre étude *Respire 21* menée en partenariat avec l'Hôpital Necker sont porteurs d'espoir. »

Les objectifs de la recherche



Des données et des échantillons précieux pour les chercheurs du monde entier

L'Institut Jérôme Lejeune dispose d'un entrepôt de données de santé et d'un Centre de ressources biologiques, le CRB BioJeL, qui conserve plus de 24 000 ressources biologiques. Les données de l'entrepôt et les échantillons du CRB peuvent être mises à disposition des chercheurs du monde entier.

Chiffres-clé de la recherche en 2024 :

15

projets de recherche
en cours

8

projets de recherche
à venir

270

consultations de
recherche

100

nouveaux patients inclus
dans des protocoles
de recherche

12

publications
scientifiques



Pour la première fois dans la déficience intellectuelle, une étude montre qu'il est possible d'améliorer le développement neurocognitif de l'enfant.

Les résultats de l'étude Respire 21 ont été publiés en septembre 2024 dans le *Lancet Regional Health - Europe*, prestigieuse revue scientifique médicale britannique.

Cette étude prospective, en collaboration entre l'Institut Jérôme Lejeune et l'unité du sommeil de l'hôpital Necker-Enfants Malades et financée intégralement par la Fondation Jérôme Lejeune, visait à améliorer le suivi et la prévention des apnées du sommeil pour les enfants porteurs de trisomie 21.

Pour Clotilde Mircher, généticienne et chef de service de la consultation de l'Institut Jérôme Lejeune : *« Les résultats sont en faveur d'un réel bénéfice sur le développement neurocognitif des enfants, même s'il reste modéré sur les échelles qui mesurent le développement et l'adaptation : en effet, les enfants dépistés et, si besoin, traités ont un Quotient de Développement supérieur de 4 points par rapport aux enfants non dépistés, ayant un suivi habituel. Bien que cette différence soit statistiquement significative, la question de son impact clinique reste encore à explorer. »*

Les résultats de cette étude montrent que le dépistage précoce (dès l'âge de 6 mois), systématique et régulier (tous les 6 mois) pendant les trois premières années de vie, associé à un traitement optimal du SAOS, le plus souvent chirurgical, permet un meilleur développement neurocognitif et comportemental par rapport à une population témoin non dépistée précocement.

Et après ?

Nous espérons que ces résultats vont contribuer à améliorer les recommandations internationales qui, pour les enfants porteurs de trisomie 21, conseillent actuellement le dépistage de l'apnée du sommeil uniquement à partir de 3 ou 4 ans. *« Il faut changer les pratiques : le dépistage devrait commencer plus tôt, avant l'âge d'1 an »* explique le Professeur Brigitte Fauroux, responsable scientifique de l'étude et chef de service de l'Unité Fonctionnelle de Ventilation Non invasive et du Sommeil de l'Enfant de l'hôpital Necker.

L'accès aux explorations du sommeil et au traitement du SAOS est encore insuffisant aujourd'hui. Le Pr Fauroux rappelle qu'*« en France, l'accès à la polysomnographie est limité car trop peu de centres peuvent réaliser cet examen, en particulier chez les plus jeunes enfants porteurs de trisomie 21. C'est une perte de chance pour ces enfants. Nous avons besoin du soutien de l'Etat et des industriels pour développer des alternatives simples et accessibles à l'examen de référence qui est la polysomnographie. »*

“ Il faut changer les pratiques : le dépistage devrait commencer plus tôt, avant l'âge d'1 an. ”



Les principaux projets de recherche en cours

Chez l'adolescent et l'adulte

GO-DS 21

SUJET	Étude des profils de comorbidités liées à l'âge chez des personnes porteuses de trisomie 21 de 12 à 45 ans
Financier	Commission Européenne dans le cadre de l'appel à projet Horizon 2020
Objectifs principaux	<ul style="list-style-type: none"> • Identifier les profils de comorbidités dans une cohorte d'adolescents, de jeunes adultes et d'adultes porteurs de trisomie 21. • Mieux comprendre les mécanismes étiologiques et l'histoire naturelle de ces pathologies associées.
Population cible	300 patients porteurs de trisomie 21 à recruter au total, âgés de 12 à 45 ans, dont 100 patients inclus à l'IJL.
Autres centres investigateurs	<i>King's college</i> - Londres <i>Institut Hospital del Mar d'Investigaciones Mèdiques</i> - Barcelone

Chez l'adulte et l'adulte vieillissant

NP consortium – promotion interne – consortium Horizon 21

SUJET	Étude longitudinale des marqueurs précoces de la maladie d'Alzheimer chez les adultes porteurs de trisomie 21 (cohorte Horizon 21)
Financier	Fondation Jérôme Lejeune
Objectif principal	Identifier des outils sensibles permettant un diagnostic précoce de maladie d'Alzheimer chez les patients avec trisomie 21 et pouvant être utilisés comme marqueurs dans de futures études cliniques.
Population cible	180 adultes de plus de 25 ans porteurs de trisomie 21, dont 20 inclus par l'IJL.
Autres centres investigateurs	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Radboud University Nijmegen Medical Center, Department of Primary and Community Care, Nijmegen, Pays Bas</i> • <i>University Hospital LMU Munich, Allemagne</i> • <i>Hospital de la Santa Creu I Sant Pau, Espagne</i> • <i>King's College London, Institute of Psychiatry, Psychology & Neuroscience, Londres, Royaume-Uni</i> • <i>University of Cambridge, Department of Psychiatry, University of Cambridge, Royaume-Uni</i> • <i>Trinity College Dublin, Intellectual Disability Supplement to the Irish Longitudinal Study on Ageing School of Nursing and Midwifery, Dublin, Irlande</i> • <i>Norwegian National Advisory Unit on Ageing and Health, Oslo, Norvège</i> • <i>Sahlgrenska University, Department of Psychiatry and Neurochemistry, Gothenburg, Suède</i>

TriAl 21 – promotion interne

SUJET	Identifier des facteurs de risque d'apparition de la maladie d'Alzheimer chez les adultes porteurs de trisomie 21
Financier	Fondation Jérôme Lejeune
Objectif principal	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.
Population cible	137 adultes de plus de 35 ans porteurs de trisomie 21.
Partenaires scientifiques de l'IJL	APHP - Hôpital Lariboisière APHP - Hôpital Pitié Salpêtrière - ICM - CENIR & CATI

SLEEP – promotion interne – consortium Horizon 21

SUJET	Étude de l'impact de la maladie d'Alzheimer sur le sommeil d'adultes porteurs de trisomie 21
Financier	Fondation Jérôme Lejeune
Objectif principal	Évaluer l'impact de la maladie d'Alzheimer sur le sommeil d'adultes porteurs de trisomie 21.
Population cible	90 patients âgés de plus de 18 ans porteurs de trisomie 21, ayant un retard mental léger ou modéré, avec maladie d'Alzheimer, dont 15 patients pour l'Institut Jérôme Lejeune.
Partenaires scientifiques	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Department of Primary and Community care, Radboud University Nijmegen Medical Center I, Nijmegen – Pays-Bas</i> • <i>Department of Neurology, University Hospital, LMU Munich – Allemagne</i> • <i>Alzheimer Down Unit, Department of Neurology, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Fundacio catalana Sindrome de Down, Universitat Autònoma de Barcelona – Barcelone – Espagne</i> • <i>Department of Forensic and Neurodevelopmental Sciences, Institute of Psychiatry, Psychology & Neuroscience, Kings College, Londres – Royaume-Uni</i>

Les projets hors trisomie 21

Hindia – promotion externe – APHP

SUJET	Nature et fréquence des anomalies génétiques et des phénotypes associés dans une cohorte d'adultes avec déficience intellectuelle
Financier	Fondation Perce Neige
Objectif principal	Décrire la nature et la fréquence des anomalies génétiques identifiées chez des patients adultes avec une déficience intellectuelle.
Population cible	1 000 patients de plus de 20 ans porteurs de DI, dont 50 à 100 à inclure par l'IJL.
Autres centres investigateurs	<ul style="list-style-type: none"> • APHP – Pitié-Salpêtrière, Necker-Enfants malades et consultation mobile régionale génétique • CHU de Brest, CHU de Lille, CHU de Dijon, CHU de Poitiers, Institut de génétique médicale d'Alsace

Éclat – promotion externe – APHP

SUJET	Étude de la compréhension des mécanismes liés à l'autisme en IRM et cognition sociale
Objectif principal	Mieux caractériser les anomalies du fonctionnement cérébral au repos et les anomalies de la perception sociale chez des patients avec TSA (troubles du spectre autistique) avec et sans anomalie génétique connue.
Population cible	100 patients avec autisme ou suspicion d'autisme pour qui une IRM est demandée par le clinicien dans le cadre de leur suivi ou bilan.
Centres investigateurs	<ul style="list-style-type: none">• APHP – Hôpital Necker enfants malades• L'Institut Jérôme Lejeune n'est pas un centre investigateur mais identifie des patients suivis à l'IJL susceptibles de remplir les critères d'inclusion

Les projets à venir en 2025

Chez l'enfant

Gamma 21 – promotion interne

SUJET	Signature EEG de l'activité cérébrale de l'enfant porteur de trisomie 21
Financier	Fondation Jérôme Lejeune
Objectif principal	Identifier une signature EEG potentielle de l'activité cérébrale des enfants porteurs de trisomie 21, par analyse spectrale de l'EEG haute résolution, de veille et au repos, par rapport aux enfants normo-typiques.
Population cible	45 enfants de 6 à 12 ans, dont 30 enfants porteurs de T21 et 15 enfants normo-typiques.
Partenaires scientifiques de l'IJL	<ul style="list-style-type: none">• Hôpital Sainte Justine, Montréal• Hôpital Necker, Paris• Institut du cerveau, Paris• Université de Fribourg, Suisse

Chez l'adolescent et le jeune adulte

Rosiris – promotion interne

SUJET	Étude prospective de la réponse à l'immunothérapie et caractérisation de la signature immunitaire dans le syndrome de régression¹ dans la trisomie 21
Financier	Fondation Jérôme Lejeune
Objectif principal	Identifier une signature immunitaire chez les patients avec trisomie 21 diagnostiqués avec un syndrome de régression et éligibles à l'immunothérapie, par rapport aux patients avec trisomie 21 sans régression.
Population cible	40 patients porteurs de trisomie 21, âgés de 10 à 30 ans.

¹ Le syndrome de régression est une épisode aigu caractérisé par une perte de tout ou partie des acquis (compétences sociales et de communication, autonomie, fonctions exécutives, capacités motrices...)

SUJET	Étude prospective de la réponse à l'immunothérapie et caractérisation de la signature immunitaire dans le syndrome de régression ¹ dans la trisomie 21
Partenaires scientifiques de l'IJL	<ul style="list-style-type: none"> • Hôpital Robert Debré, Paris • Hôpital Sainte Anne, Paris • Institut Imagine, Paris • Hôpital Trousseau, Paris

Phase 2B du projet ICOD – promotion externe - Aelis Farma

SUJET	Essai multicentrique de phase 2b afin d'évaluer l'efficacité, la sécurité et la tolérance de l'AEFo217 ¹ chez des adultes porteurs de trisomie 21
Financier	Commission européenne et fonds propres Aelis Farma
Objectif principal	Démontrer que l'AEFo217, administré pendant 24 semaines, améliore la performance cognitive, par rapport au placebo.
Population cible	204 patients, âgés de 16 à 35 ans, dont 20 patients à inclure par l'IJL.

Chez l'adulte et l'adulte vieillissant

Géronto-psy – promotion interne – 1er projet de recherche de l'antenne de Nantes

SUJET	Phénotypes cognitifs et comportementaux de la dépression du sujet âgé porteur d'une trisomie 21 avec DI légère/modérée
Financier	Fondation Jérôme Lejeune
Objectif principal	Établir des marqueurs diagnostiques et théranostiques de l'épisode dépressif caractérisé chez le sujet âgé porteur de trisomie 21 avec DI légère/modérée.
Population cible	40 patients porteurs de trisomie 21, âgés de 30 à 45 ans.
Partenaires scientifiques	<ul style="list-style-type: none"> • CHU de Nantes

TRC-DS – promotion interne pour la France – promoteur principal : ATRI (*Alzheimer's Therapeutic Research Institute*)

SUJET	<i>Trial-Ready Cohort-Down Syndrome</i>
Financier	<i>National Institutes of Health (NIH)</i>
Objectif principal	Inclure des adultes en bonne santé porteurs de trisomie 21 dans une cohorte dans l'objectif de préparer la voie à des essais thérapeutiques de sécurité et d'efficacité de médicaments anti-Alzheimer.
Population cible	400 adultes porteurs de trisomie 21 entre 25 et 55 ans.
Partenaires scientifiques de l'IJL	<ul style="list-style-type: none"> • APHP - Hôpital Pitié Salpêtrière - ICM - CENIR • Groupe Hospitalier Saint-Joseph Paris - Laboratoire

¹ Molécule développée en tant qu'inhibiteur allostérique du récepteur CB₁ (un des récepteurs les plus exprimés dans le cerveau, impliqué, notamment, dans le process de mémorisation)

Le CRB-BioJeL, une biobanque unique au monde dans le domaine de la DI d'origine génétique

Le CRB-BioJeL de l'Institut Jérôme Lejeune est une bio-banque spécialisée dans la gestion et la distribution de collections de ressources biologiques (ADN, plasmas, cellules du sang et de la peau, etc.).

Ces ressources proviennent de patients porteurs d'une DI d'origine génétique. Les échantillons sont issus de prélèvements effectués au sein de l'Institut Jérôme Lejeune.

Ce qui rend la bio-banque unique :

- le nombre d'échantillons collectés auprès de patients porteurs de DI d'origine génétique
- la richesse des informations cliniques (pathologies associées, bilans neuropsychologiques...) associées aux échantillons. Ces données sont recueillies en consultation, lors de chaque venue à l'Institut Lejeune
- disposer de plusieurs prélèvements pour certains patients, à différents âges de la vie.



Perspectives 2025 pour BioJeL

En 2024, l'Institut Lejeune a initié un partenariat avec le Crnic Institute, un centre de recherche leader dans la trisomie 21, situé à Denver (USA). En 2025, cette collaboration se traduira par le dépôt en commun d'une demande de subvention au NIH, dans l'objectif de financer l'analyse génomique et transcriptomique de milliers d'échantillons conservés au sein du CRB BioJeL



La formation continue



Magali Watin-Augouard
Responsable
Formation

« Nous avons à cœur de transmettre l'expertise développée par les professionnels de santé de l'IJL afin d'améliorer la qualité de vie et la prise en charge des personnes porteuses de déficience intellectuelle. En 2024, nous avons enrichi notre offre de formation avec de nouveaux formats : webinaire à destination des médecins généralistes et montage de formations « vieillissement » dispensées en intra-établissement, qui permettront de former des équipes complètes sur leur lieu de travail. »

En 2024, l'Institut Lejeune a obtenu le renouvellement de sa certification Qualiopi en tant qu'organisme de formation continue.



Formation aux professionnels de santé et du secteur médico-social

Ces formations, données par nos professionnels de santé, s'adressent aux professionnels soignants et médico-sociaux : médecins, infirmiers, AMP (aide médico-psychologique), AES (accompagnant éducatif et social), éducateurs... Elles sont particulièrement suivies par les salariés travaillant dans des structures accueillant des personnes avec une déficience intellectuelle (foyers d'hébergement, MAS, EHPAD, IME...)

En 2024, 8 formations ont été suivies par 245 professionnels extérieurs. Elles ont notamment porté sur les thèmes suivants :

- Vieillesse et trisomie 21
- Alimentation et handicap
- Suivi pédiatrique de l'enfant porteur de T21

“ Supports et formation très intéressants ! Cette formation est l'occasion de faire un pas de côté dans nos pratiques et de travailler à un regard plus global dans les troubles du comportement associés aux troubles cognitifs liés au vieillissement ! ”

- Daniel S.¹

Formation aux familles et aux aidants

En complément de la consultation, qui laisse une large place au dialogue avec les familles, l'Institut propose des formations destinées aux parents et aux proches, permettant d'approfondir des questions médicales et éducatives. Nous nous efforçons de proposer des formations répondant aux préoccupations spécifiques à chaque tranche d'âge : tout-petits, enfance, adolescence, âge adulte, personne vieillissante.

En 2024, 6 formations ont été suivies par 383 personnes. Parmi les thèmes de formation :

- Bien vieillir avec une trisomie 21
- Accueil d'un bébé avec une déficience intellectuelle
- Vie affective et handicap : quel accompagnement ?

^{1,2} Les prénoms ont été changés

“ Soirée très intéressante qui a permis de pointer du doigt des problématiques de santé chez nos adultes en situation de handicap et surtout d’avoir des pistes pour y remédier.

” - Famille Dupont

Perspectives 2025

- **Déployer en mode pilote un programme d’éducation thérapeutique (ETP)** à destination des patients T21 de 16 à 20 ans.
- **Poursuivre l’évolution de l’offre de formation à destination des professionnels**, en proposant de nouveaux formats de formation : webinaire « suivi du jeune adulte porteur de T21 » et déploiement de formations en intra-établissement, en commençant par la thématique « vieillissement »

Développement de t21learning, la boîte à outils de l’Institut



Clotilde Faure
Responsable
Communication

t21learning

« t21learning est une plateforme en ligne lancée en mai 2022 et qui 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 – personne porteuse de handicap, aidant, famille, professionnel de santé ou du handicap, - puisse y trouver du contenu qui l’intéresse. »

Les contenus proposés sur t21learning s’appuient sur l’expertise médicale et scientifique de l’équipe médicale et paramédicale de l’Institut.

Les nouveaux contenus mis en ligne en 2025 :

Pour les professionnels :

La capsule « Dermatologie », composée de 6 chapitres, contenant chacun :

- Une vidéo introductive
- Une présentation complète
- Une fiche récapitulative à télécharger

Pour les patients :

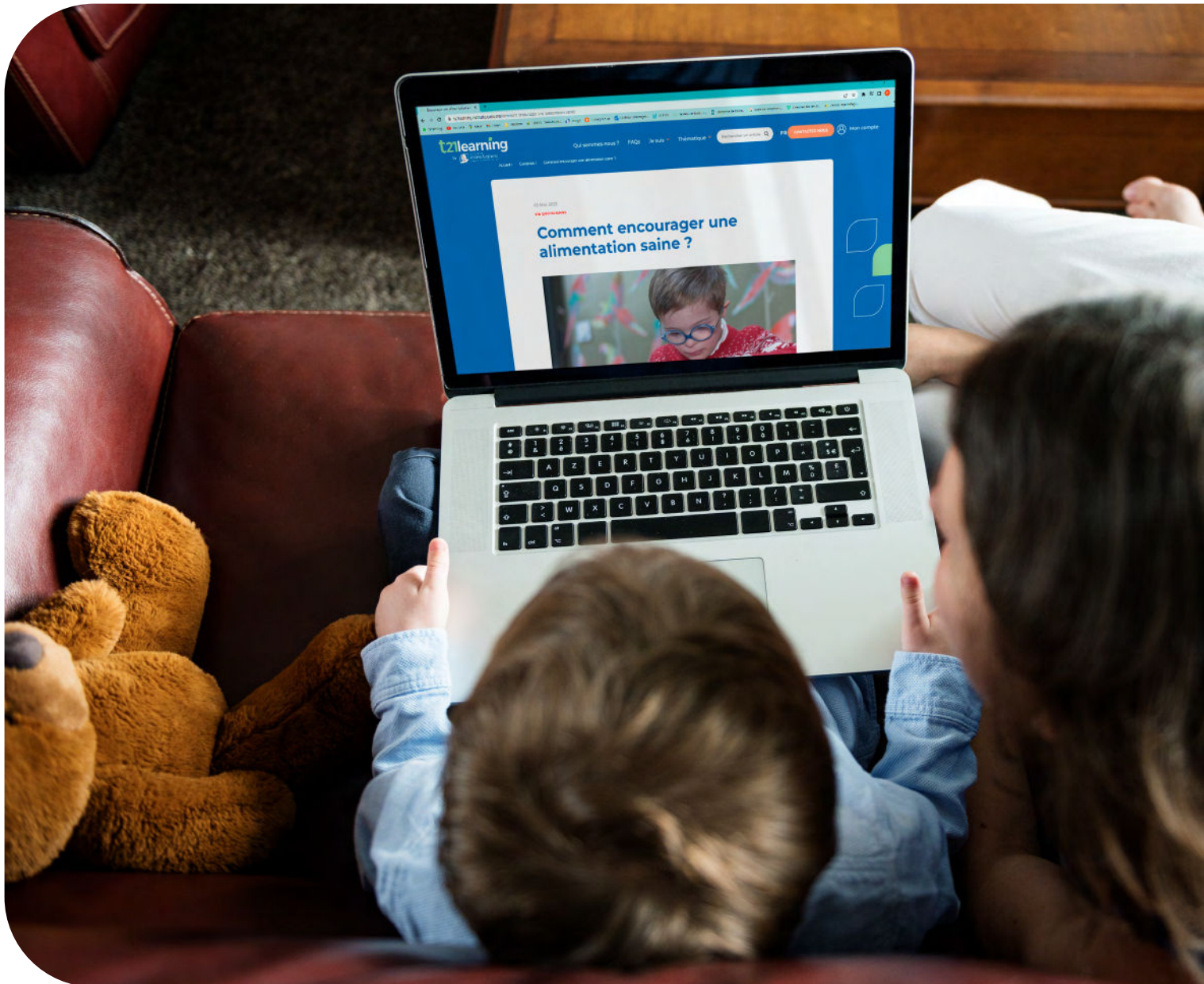
La vidéo-guide « L’argent : qu’est-ce que c’est ? »

Pour les familles :

4 fiches pratiques d’information juridique à télécharger (ex : la personne de confiance, l’habilitation familiale...)

“ 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 synthèse. Il nous a donc semblé important de transmettre cette expérience à travers ce portail de formation en ligne afin d'aider les professionnels de santé et du médico-social 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 formation à destination des professionnels



GOVERNANCE ET RAPPORT FINANCIER

Le Conseil d'Administration de l'Institut

Membres du conseil d'administration :

Jean-Baptiste Hivet (Président), Jean-Marie Le Méné (Vice-Président), Françoise Besson (Secrétaire), Gonzague Senlis (Trésorier), Jean-Marie Schmitz, Erwan Le Méné, Gilles d'Arras, Gilles Lagarde, Chantal Dang, Jean d'Orléans, Inès de Ragueneil

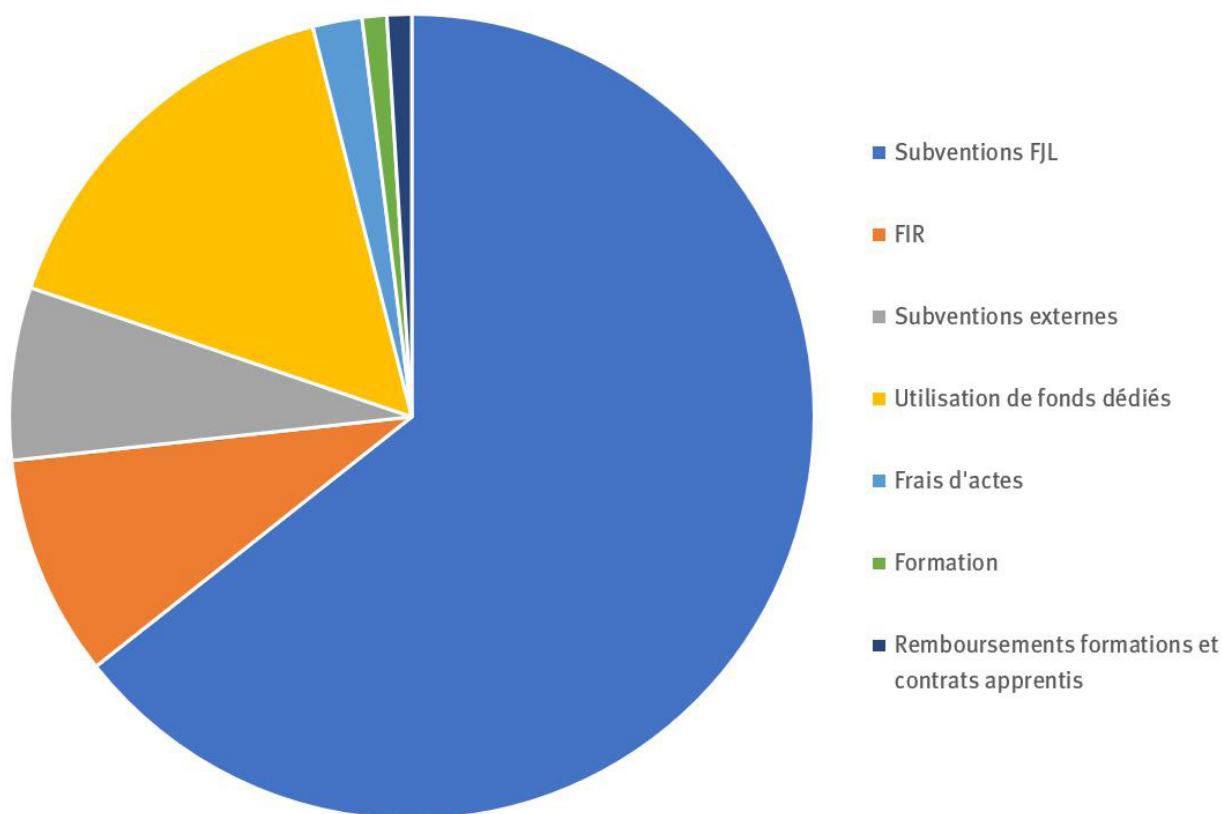
Membre d'honneur : Aimé Ravel

Rapport financier

L'Institut Jérôme Lejeune fonctionne depuis sa création en 1998 sur un financement mixte :

- Financements publics (Assurance Maladie) : **1,293 million d'euros** en 2024.
 - Dons privés collectés par la Fondation Jérôme Lejeune : **3,699 millions d'euros** en 2024.
- Grâce à ces deux financements, il n'y a aucun reste à charge pour les familles.

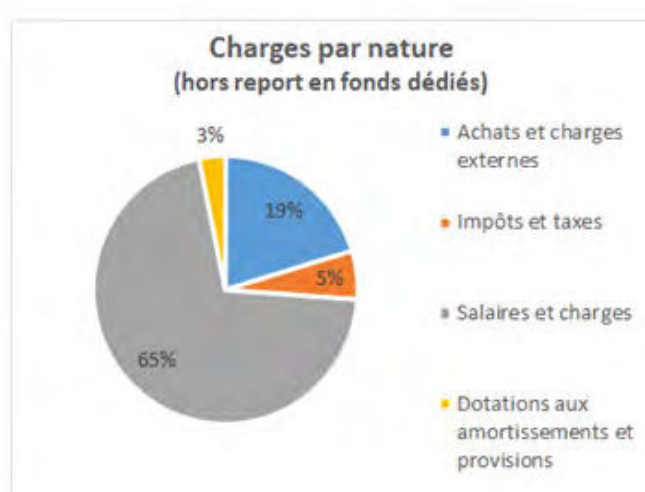
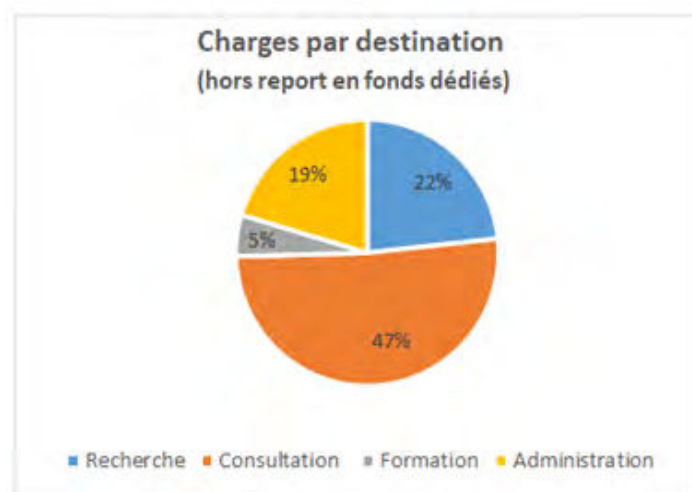
Les ressources de l'Institut (6 794 K€ en 2024) se décomposent de la façon suivante :



- **Subventions reçues de la FJL : 3 699 K€ dont :**
 - 340 K€ pour la recherche
 - 3 359 K€ pour la consultation.
- **Ressources publiques : 1 293 K€ dont :**
 - 667 K€ de fonds d'intervention régional (FIR)
 - 625 K€ de subventions MERRI (Mission d'Enseignement, de Recherche, de Référence et d'Innovation) – (+10% vs 2023)
- **Utilisation de fonds dédiés disponibles : 505 K€**
- **Recettes de consultations : 191 K€**
- **Recettes de la formation continue : 47 K€**
- **Autres : 60 K€ (dons, remboursements de formations...)**

Charges 6 794 K€

K€	Réalisé 2023	Réalisé 2024	Variation 2024 vs 2023	
			K€	%
Recherche	1 781	1 465	-316	-18%
Consultation	2 852	3 225	372	13%
Formation	399	316	-83	-21%
Administration	1 156	1 283	127	11%
Reports en fonds dédiés	1 576	505	-1 071	-68%
Charges d'exploitation	7 765	6 794	-970	-12%



Les fonds dédiés sont principalement issus des subventions de recherche accordées par la Fondation ou la Commission européenne au profit de l'Institut pour des projets de recherche spécifiques ou des dépenses de recherche d'ordre général.

Pour les projets pluriannuels, les fonds dédiés sont reçus l'année du démarrage du projet et dépensés progressivement, en fonction de l'avancement du projet. Ce qui explique les reports de fonds dédiés en fin d'exercice et la mobilisation en 2024 de fonds dédiés issus des exercices antérieurs.

ILS FONT L'INSTITUT



