

Maladies rares : quel parcours pour les patients et leurs proches ?

Page 3



Chers amis,

Du 15 au 22 octobre, j'ai eu la chance de me rendre aux États-Unis pour un déplacement dédié à la recherche sur la trisomie 21.

Avec Laurence Curel et Élise Vivar, directrices de la recherche de l'Institut et de la Fondation Lejeune, nous avons visité Boston puis Denver, où siège le Crnic Institute. Ce centre de recherche spécialisé dans la trisomie 21, dirigé par le Professeur Joaquin Espinosa et soutenu par la Global Down Syndrome Foundation, a vu son activité de recherche décuplée ces dernières années grâce aux financements du programme INCLUDE par le NIH (National Institute of Health), qui soutient la recherche sur la trisomie 21. Notre rencontre a permis d'échanger autour de potentielles collaborations. Une belle reconnaissance

du travail que nous accomplissons !

Du côté du soin, l'année a été riche, avec plus de 3 300 consultations médicales. L'optimisation du parcours patient et le développement des collaborations avec les autres acteurs de soin sont au cœur de nos objectifs pour 2026.

Deux nouveautés ont été expérimentées pour notre activité de formation continue. Des interventions intra-établissement pour les professionnels des Pays-de-La-Loire et des régions voisines, et la mise en place d'un parcours d'éducation thérapeutique du patient, avec 7 jeunes adultes. Les premiers retours sont positifs et nous encouragent à poursuivre le déploiement de ces nouvelles activités.

Enfin, 2026 démarre avec deux beaux événements, auxquels nous serons heureux de vous rencontrer :

- Le 27 janvier, un colloque à

Paris sur le thème « Troubles du développement intellectuel et maladie d'Alzheimer », organisé avec le CREA Île-de-France, Trisomie 21 France et la Fondation CASIP-COJASOR, pour les professionnels et les familles.

- Le 14 février, l'Institut ouvrira ses portes pour présenter aux familles et aux patients notre offre de soin dans le domaine des déficiences intellectuelles de causes rares. Découvrez-en davantage à la page 3 de cette lettre.

Je vous souhaite à tous une très belle et heureuse année 2026, emplie de projets et de succès. C'est également ce que je vous souhaite, à l'Institut. ●

Guillaume Duriez,

Directeur Général de l'Institut Jérôme Lejeune



Dr Francis Perreux
Pédiatre à l'Institut Jérôme Lejeune

Des mots sur les maux

Certains mots sont plus difficiles que d'autres à poser. Il m'arrive régulièrement de rencontrer, en consultation, de grands adolescents qui ne connaissent pas le nom de la maladie qui les affecte, ou qui ne la comprennent pas. Dans certaines familles, le handicap est devenu un tabou. Cela se comprend : malgré tout l'amour que l'on porte à son enfant, l'annonce de la maladie peut être vécue comme un traumatisme.

Pourtant, le silence n'efface pas la réalité du handicap, et peut au contraire générer de l'incompréhension. Le nommer est difficile, certes, mais vraiment bénéfique pour la personne et son entourage. Poser des mots sur les maux est un premier pas vers l'acceptation et le dépassement de ces derniers. Ne cherchez pas à faire comme si de rien n'était, apprenez plutôt à faire avec.

Pour apprivoiser son handicap et prendre confiance en lui, votre enfant a besoin que vous le fassiez aussi. Valorisez ses qualités, et parlez avec simplicité des difficultés qu'il peut rencontrer pour désamorcer la frustration qu'elles peuvent engendrer. Cela s'applique aux tâches quotidiennes (par exemple, s'habiller seul, cuisiner, réussir des jeux difficiles... autant de situations dans lesquelles il peut être difficile pour votre enfant de voir les autres réussir et pas lui) mais aussi aux grandes étapes de la vie (prendre son indépendance, travailler, voyager seul...).

Compensez en le responsabilisant. Aidez-le à gagner en autonomie à la hauteur de ses capacités. Certains parents confient ne pas oser laisser leur enfant – devenu grand – prendre les transports en commun. Il est vrai que, s'il est difficile pour tout parent de lâcher prise, cette anxiété est exacerbée lorsque l'on parle d'un enfant porteur de handicap, mais, s'il en a les capacités, c'est un cadeau que vous lui ferez en l'aidant à le réaliser. ●

3 questions à

William Aktas
Neuropsychologue à l'Institut Jérôme Lejeune - Nantes



► Pouvez-vous vous présenter ?

Je suis neuropsychologue à l'Institut Jérôme Lejeune depuis 2021, au sein de la consultation gériatrique de Nantes. Mon travail a pour but d'évaluer les capacités cognitives des patients de plus de 35 ans et de suivre leur évolution. Ce suivi est particulièrement important pour distinguer les troubles cognitifs liés aux comorbidités de la trisomie 21 de ceux liés à une maladie d'Alzheimer (particulièrement fréquente et précoce dans cette population).

► Comment le projet PhenX21 a-t-il émergé ?

Au fil des consultations j'ai été confronté à la difficulté de repérer les troubles psychiatriques chez l'adulte porteur de trisomie 21, et notamment la dépression (ou épisode dépressif caractérisé). Cette difficulté s'explique, d'une part, par la spécificité des profils cognitifs et comportementaux des patients, et d'autre part, par le manque d'échelle d'évaluation adaptée et de littérature sur le sujet. C'est donc assez naturellement que j'ai eu envie d'entreprendre des recherches. L'enjeu est réel puisque le sous-diagnostic de la dépression entraîne une perte de chance pour ces patients, en limitant leur accès à une prise en charge adaptée.



C'est ainsi qu'a démarré le projet de recherche PhenX21, dont le protocole s'appuie sur l'utilisation d'outils psychométriques et cliniques, ainsi que sur l'approche de la psychiatrie de précision. A partir de biomarqueurs (issus de données IRM et de prélèvements sanguins), nous allons chercher des ressemblances biologiques entre patients, afin de déterminer avec une plus grande précision le profil des patients porteurs de trisomie 21 et souffrant de dépression.

En décrivant pour la première fois la dépression chez l'adulte porteur de trisomie 21 de façon multidimensionnelle (clinique, cognitive, biologique et cérébrale), cette étude

ouvrira la voie à de futures études comparatives permettant d'établir des marqueurs diagnostiques robustes. L'objectif étant de mieux diagnostiquer pour mieux accompagner et prendre en charge.

► Comment se déroulera l'étude ?

L'étude débutera au début de l'année 2026, et inclura 40 patients porteurs de trisomie 21, âgés de 30 à 45 ans. Ils bénéficieront d'un suivi médical incluant trois visites à l'Institut, ainsi que la réalisation d'une IRM. À la suite de la première consultation psychiatrique, un traitement médicamenteux conventionnel sera introduit – si ce n'est pas déjà fait – et les visites suivantes serviront à étudier l'évolution du profil du patient ainsi que sa réponse au traitement.

Si vous souhaitez en savoir plus sur le projet PhenX21, rendez-vous sur le site internet de l'Institut !

Déficiences intellectuelles de causes rares

Quel parcours pour le patient et ses proches à l'Institut Jérôme Lejeune ?

Principalement connu pour son expertise sur la trisomie 21, l'Institut Jérôme Lejeune accueille également des patients porteurs d'autres déficiences intellectuelles de causes rares, ayant toutes en commun une origine génétique. A chacun, un suivi médical global et adapté à ses besoins spécifiques est proposé.

A l'Institut, 85% des patients ont une trisomie 21. Les 15% restants sont porteurs d'une autre anomalie chromosomique, d'une maladie causée par une mutation génétique, ou d'une maladie dont la cause génétique est très probable mais encore non identifiée. Dans le cas d'une anomalie chromosomique, il s'agit généralement de matériel en excès (duplication) ou manquant (délétion) sur un chromosome, comme pour les syndromes de Williams, de Di George, la délétion 5p, ou la trisomie 13... Le cas d'une mutation génétique est plutôt comparable à une faute d'orthographe dans le code génétique, entraînant une maladie génétique telle que le syndrome de Rett, d'Angelman ou de Kabuki. Il existe des milliers de maladies génétiques rares responsables de déficience intellectuelle.

Du fait de la rareté de ces maladies et du manque de connaissances à leur sujet, le diagnostic n'est parfois posé qu'après plusieurs années d'errance. « A deux ans, Nathan ne marchait toujours pas, c'est ce qui m'a alerté, raconte la mère de ce petit garçon, aujourd'hui âgé de 9 ans. A force de rendez-vous médicaux, d'exams, de bilans génétiques... le diagnostic de maladie génétique rare est tombé alors qu'il avait 5 ans. » C'est à ce stade que beaucoup de familles sont orientées vers l'Institut Jérôme Lejeune.

D'autres, bien que cela ne représente pas une majorité, arrivent à l'Institut sans connaître précisément le diagnostic de leur enfant. Ils sont alors reçus par l'un des deux généticiens, le Docteur Clotilde Mircher, ou le Docteur Pierre-Yves Maillard. « Face au constat d'un retard psychomoteur, éventuellement associé à d'autres problèmes de santé, nous entamons une démarche diagnostique, explique le Dr Maillard. Des analyses génétiques sont proposées, qui permettront une analyse des chromosomes ou un séquençage génétique. Dans la plupart des cas, ces exams aboutissent à un diagnostic. »

L'annonce du diagnostic n'est jamais facile. Mais lorsqu'elle arrive après plusieurs mois, voire années, de questionnements, elle apporte une forme de libération. « C'est un moment fort,

témoigne le Dr Maillard, par lequel on pose enfin des mots sur beaucoup de souffrances, d'incompréhensions. Cette étape permet d'apporter des explications, d'adapter le suivi médical, et d'identifier les soutiens, qu'ils soient professionnels ou associatifs, sur lesquels la famille pourra s'appuyer ». C'est notamment en orientant la surveillance des pathologies associées les plus susceptibles de survenir que le diagnostic améliore la prise en charge. Prendre le temps de comprendre, d'informer, de répondre aux questions est essentiel, d'autant plus lorsqu'il s'agit d'une maladie rare et donc peu connue. « Les parents sont les principaux experts de leur enfant. » ajoute le Dr Maillard.

Un point d'ancrage dans le suivi médical

Lorsque l'on est porteur d'une maladie d'origine génétique, un suivi médical spécifique est nécessaire. Les consultations longues (1h à 1h30), l'approche globale pluridisciplinaire et tout au long de la vie, combinées à l'expertise de l'Institut dans les maladies génétiques, assurent une prise en charge adaptée aux besoins de ces personnes. « Venir à l'Institut me redonne de l'élan, témoigne la mère de Sibylle, porteuse d'une trisomie 13. Je sens que mon enfant est accueilli et aimé, le médecin prend le temps de répondre à nos questions, de nous conseiller. C'est notre point d'ancrage dans le suivi médical de Sibylle. » Un témoignage que livre aussi la mère de Théo, 6 ans, lorsqu'elle raconte sa première visite à l'Institut : « Il y a vraiment eu une rencontre. Théo a été considéré avec beaucoup de bienveillance et de gentillesse. Le médecin prenait soin de lui et de nous. Nous avons apprécié sentir qu'il s'était renseigné pour nous apporter les éclairages dont nous avions besoin, et qu'il prenait le temps. »

Loin d'être isolé, l'Institut travaille en lien avec les autres acteurs de soin. Son intégration en 2024 au sein de la Filière de Santé Maladies Rares DéfiScience facilite les échanges avec d'autres équipes médicales. Pour autant, beaucoup reste à faire pour faciliter l'accès au soin des personnes porteuses de maladies rares, et pour faire connaître leur maladie.

« Lorsque l'on est parent d'un enfant porteur de handicap, on a souvent ce sentiment qu'il ne rentre pas dans les cases. Mais lorsque ce handicap est une maladie rare, on peut avoir l'impression que même dans les cases du handicap, notre enfant n'entre pas » témoigne la mère de Nathan. L'équipe de l'Institut a à cœur d'apporter son aide, son regard, et ses compétences à ces familles, afin que chacune s'y sente considérée, écoutée et accueillie.

A noter dans vos agendas !

À l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares, l'Institut Jérôme Lejeune ouvre ses portes le samedi 14 février 2026, de 9h30 à 12h30, pour un événement autour des déficiences intellectuelles de causes rares, dédié aux patients et à leurs familles.

Entrée libre
Inscription obligatoire sur le site de l'Institut



Du côté des prochaines formations

FORMATIONS AUX PROFESSIONNELS

« Accompagnement à la Vie Affective Relationnelle et Sexuelle »

Les 15-16 janvier, à Paris

« Vieillesse et trisomie 21 »

Le 19 mars, à Paris

Orthophonie, médecine générale...
d'autres propositions en 2026.

Restez informés !



FORMATIONS AUX FAMILLES

« Troubles du comportement » (enfant)

Le 24 janvier 2026, à Paris

« Risques et bénéfices face aux écrans » (enfant)

Le 3 février 2026, en visio

« Vieillir avec une trisomie 21 » (adulte)

Le 9 avril 2026, en Vendée

Pour toute question, ou pour être informé de nos propositions de formation
► formations@institutlejeune.org



Un nouvel outil de suivi pédiatrique !

Vous êtes médecin et vous suivez des patients porteurs de trisomie 21 ?

Nous sommes heureux de vous présenter un **nouvel outil interactif d'aide au suivi des enfants de 0 à 18 ans porteurs de trisomie 21**, développé par notre équipe pédiatrique.

Grâce à une double entrée par âge ou par organe, et aux ressources dont il est enrichi, cet outil permet au pédiatre et au médecin généraliste de retrouver les principaux points de vigilance et recommandations de suivi des patients avec trisomie 21.

Retrouvez l'outil en flashant le QR Code ou directement sur t21learning.org



Bonne année
2026 !

BIENVENUE À :

Aïssa Konate : Secrétaire médicale
Vanessa Gentile : Assistante médicale
Adeline le Du : Neuropsychologue
Ombeline Augris : Infirmière

Aurore Lignel : Responsable Qualité
Anne-Sophie Alaix : Pédiatre
Saliou Thiam : Data Analyst



Site : 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

NANTES

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