

la lettre de l'Institut

1^{er} semestre 2024 - n°25



Objectif Lune !

L'édito



de Guillaume Duriez

Directeur Général de
l'Institut Jérôme Lejeune

Chers amis de l'Institut,

Vous l'ignorez certainement, mais Tintin est mon héros préféré. « Objectif Lune ! ».

Voilà bien un objectif à la hauteur de nos ambitions pour les patients suivis à l'Institut Jérôme Lejeune. Depuis mon arrivée il y a six mois, je découvre un modèle innovant, grâce au triptyque « expertise, recherche et humanisme » qui nous anime. Je découvre aussi des professionnels avec un haut niveau d'expertise et des qualités humaines rares.

Voici quelques nouvelles récentes que nous voulions vous partager car elles contribuent à une meilleure reconnaissance de notre action :

L'Institut sera labellisé prochainement centre de compétence dans la filière nationale « Défiscience », dédiée aux maladies rares du neurodéveloppement. Cette reconnaissance par le ministère de la Santé nous aidera à jouer pleinement notre rôle de centre expert. Le Centre de Ressources Biologiques a, quant à lui, obtenu une double certification selon les normes internationales ISO 20387 et ISO 9001, qui démontrent le niveau élevé de qualité de notre biobanque.

En novembre, l'Institut a signé la Charte Romain Jacob, portant sur l'accès aux soins pour les personnes en situation de handicap. A cette occasion, nous avons reçu Agnès Firmin le Bodo, ministre déléguée à la santé, ainsi que plusieurs élus. Une opportunité rare de sensibiliser les pouvoirs publics à nos enjeux.

2024 s'annonce riche en projets : étendre notre démarche qualité à la consultation, initier de nouveaux programmes de recherche en pédiatrie et en gériatrie, consolider notre antenne à Nantes, accompagner davantage les consultations Jérôme Lejeune en Espagne et en Argentine... Grâce au soutien de la Fondation Jérôme Lejeune, nous poursuivons nos efforts pour offrir aux patients et à leurs familles le meilleur suivi médical et le meilleur de la recherche.

« Nous trouverons. Il est impossible que nous ne trouvions pas. C'est un effort intellectuel beaucoup moins difficile que d'envoyer un homme sur la lune. » disait le Professeur Lejeune. Avec 65 ans de recul depuis la découverte de la trisomie 21, nous mesurons la complexité de la tâche mais l'objectif reste le même !

Bonne année à vous et à tous ceux qui vous sont chers !



**du Dr Lucie
Villemin-Massie**
Pédiatre à l'Institut
Jérôme Lejeune

De l'importance d'une activité sportive

« Pour votre santé, pratiquez une activité physique régulière. » Vérité universelle, nous connaissons tous cette phrase, dont j'aimerais vous rappeler l'importance pour le bien-être de votre enfant. Bien que ce ne soit pas une question purement médicale, les bienfaits de la pratique d'une activité sportive sont particulièrement remarquables chez les patients que je rencontre à l'Institut.

On reconnaît les adolescents qui pratiquent une activité physique au soin qu'ils portent à leur tenue, ou encore à l'attention qu'ils accordent à ce qu'ils mangent (ce qui prévient le risque d'obésité !). En plus d'être bon pour la santé, le sport qu'ils pratiquent leur offre un sujet de conversation de prédilection : ils sont fiers de raconter leurs performances, et se sentent valorisés.

Comment faire pour choisir la bonne activité ? Vous êtes la personne qui connaissez le mieux votre enfant et donc la plus à même de lui proposer l'activité sportive qui lui correspondra. Un enfant qui a du mal à concentrer son énergie pourra se tourner vers un sport l'aidant à se défouler ; un autre ayant besoin d'interactions choisira plutôt un sport d'équipe ; celui qui aime les animaux préférera peut-être l'équitation, etc. S'il est important de ne pas renoncer au premier échec, il faut toutefois prendre le temps de trouver l'activité où votre enfant se sentira le mieux. Ne le cloisonnez pas dans une discipline : il pourra en essayer une autre à la saison prochaine !

Gardez également en tête que cette activité doit être pour lui un plaisir. Votre enfant participe déjà à des séances de rééducation qui peuvent être pesantes (surtout à l'adolescence), ne faites donc pas de cette activité une contrainte supplémentaire : mieux vaut ne pas le forcer. Il pourra être très épanoui à un niveau qui lui correspond, même si ses camarades évoluent différemment ! Bien entendu, s'il a un caractère compétiteur, n'hésitez pas à l'accompagner, sans le freiner. Tout cela réside dans la connaissance que vous avez de votre enfant, faites-vous confiance, faites-lui confiance !

Si le club près de chez vous ne propose pas d'handisport, n'hésitez pas à aller à la rencontre des responsables. Des solutions d'inclusion peuvent toujours être mises en place pour accueillir votre enfant. Qui ne tente rien, n'a rien ! Vous pourrez d'ailleurs tenter une demande de participation aux frais auprès de votre MDPH. Et enfin, si vous n'avez aucune structure sportive près de chez vous, n'hésitez pas à tirer profit de votre environnement, la nature a tant de choses à offrir ! ●

3 questions à

Dr Hervé Walti

Pédiatre,
Responsable
médical de
t21learning



Clotilde Faure

Chef de projet
t21learning



► Quelle sont vos missions respectives à l'Institut ?

HW : Pédiatre à l'Institut Jérôme Lejeune depuis 2017, je suis devenu en 2019 conseiller médical pour le développement à l'international, avec notamment une mission de formation des équipes médicales des consultations étrangères. Dans ce cadre, j'ai été amené à développer des contenus médicaux académiques portant sur les spécificités de la prise en charge de la trisomie 21. J'ai désormais la responsabilité médicale du site t21learning, dont je coordonne la production des contenus médicaux. Pour contribuer à la formation des équipes étrangères, ces derniers sont proposés en français, anglais et espagnol.

CF : Je suis pour ma part responsable de la communication à l'Institut, et coordonne, à ce titre, le projet t21learning, depuis le développement web du site jusqu'à la production de contenus, en passant par la communication. Hervé et moi avons la chance d'être entourés d'une belle équipe pour déployer ce projet, sans laquelle rien ne serait possible.

► Que trouve-t-on aujourd'hui sur t21learning ?

CF : t21learning est une plateforme en ligne rassemblant nos outils de formation et d'informations sur la trisomie 21. Lancée en mai 2022, elle vise à apporter une solution aux besoins de formation des professionnels de santé concernés par la prise en charge de personnes porteuses de déficience intellectuelle, et d'accompagnement des familles, aidants, et patients eux-mêmes. Sont aujourd'hui accessibles près d'une trentaine de contenus pour les familles et aidants, et quelques-uns pour les personnes porteuses de déficience intellectuelle. Ils portent sur des thèmes variés de la vie quotidienne (l'alimentation, le sport, la famille etc.) mais également sur les soins (appréhension face à une prise de sang, bilan neuropsychologique). Ils prennent la forme de courtes vidéos ou d'articles.

HW : En ce qui concerne les professionnels, notre ambition est de s'adresser autant aux médecins francophones, hispanophones ou anglophones qu'aux autres professionnels de la santé qui accompagnent au quotidien ces patients. Plusieurs chapitres totalisant 28 capsules sont déjà en ligne, notamment sur les pathologies respiratoires, endocrinologiques, ophtalmologiques et psychiatriques. L'ensemble des contenus proposés s'appuie sur l'expertise et l'expérience médicale de l'équipe de l'Institut, et chacun y contribue : médecins, infirmières, orthophonistes, neuropsychologues et psychologue, diététicienne...

► Quels sont les projets pour demain concernant t21learning ?

HW : Notre objectif est de proposer des contenus au plus proche des attentes et des besoins des utilisateurs du site. Nous sommes d'ailleurs toujours très intéressés par les retours que vous pouvez nous adresser ! Après la publication de nos quatre premiers chapitres destinés aux professionnels, qui étaient très spécialisés et académiques, nous avons le projet en 2024 de développer des contenus plus généralistes et pratiques, pour tous les professionnels de la santé, depuis le médecin jusqu'aux professionnels du médico-social. Par exemple, nous travaillons actuellement sur un guide à l'intention des professionnels de santé qui suivent une personne porteuse de trisomie 21 avec l'ensemble des points d'attention à avoir lors du suivi.

CF : Nous sommes en constant développement de nouveaux contenus et plusieurs sont en cours de préparation. Nous proposerons par exemple en 2024 des fiches juridiques répondant aux grandes questions que peuvent rencontrer les familles. Nous prévoyons également de développer davantage de contenus à destination des personnes porteuses de handicap elles-mêmes. Autre nouveauté de taille, nous lançons en 2024 un nouvel espace sur t21learning, par lequel il sera possible de suivre à distance, en direct ou replay dans certains cas, des webinaires et conférences. La première programmation sera le 25 janvier, il s'agit d'une conférence de Frédéric Hild (conseiller en Gestion de Patrimoine, spécialisé dans les situations de handicap) à destination des familles sur "L'organisation du patrimoine familial en présence d'une situation de handicap".



Maladie d'Alzheimer : des avancées majeures en 2023

Une grande étape a été franchie cette année dans la recherche contre la maladie d'Alzheimer, avec la publication de deux études de phase III positives avec des immunothérapies anti-amyloïdes. Ces dernières ont déjà été approuvées par la FDA aux États-Unis (ou sont en instance de l'être), pour les patients au stade précoce de la maladie. C'est un véritable espoir pour l'ensemble des personnes qui souffrent de cette maladie.

Selon l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), plus de 35 millions de personnes dans le monde sont touchées par la maladie d'Alzheimer. Pour la première fois, de vastes essais randomisés, contrôlés par placebo, portant sur des immunothérapies, ont démontré que la réduction des plaques amyloïdes permettait d'améliorer la cognition chez les patients atteints de la maladie d'Alzheimer à un stade précoce, tant et si bien que la *Food and Drug Administration* (FDA) a autorisé leur mise sur le marché aux États-Unis. Des demandes de mise à disposition sur le marché européen sont en cours d'étude par l'Agence Européenne des Médicaments (EMA).

Les études réalisées autour de ces médicaments montrent une amélioration de la cognition, modeste mais réelle, permettant de ralentir l'évolution de la maladie. À la différence d'un traitement qui s'attacherait à traiter les symptômes de la maladie, comme certains existant aujourd'hui, les molécules utilisées dans ces

médicaments permettraient de modifier le cours de la maladie, en ciblant la protéine amyloïde. Cette dernière est considérée comme étant à l'origine de la maladie d'Alzheimer. Sa production est régulée par le gène APP, situé sur le chromosome 21, et provoque, en s'accumulant dans le cerveau, des lésions responsables de la maladie.



Trisomie 21 et maladie d'Alzheimer

La présence d'un chromosome 21 surnuméraire chez les personnes porteuses de trisomie 21 induit une surexpression du gène APP et une surproduction de la protéine bêta-amyloïde. Il en résulte que les personnes porteuses de trisomie 21 ont un risque très élevé de développer la maladie d'Alzheimer, et ce de manière précoce (en moyenne à l'âge de 55 ans). On estime qu'à 65 ans, plus de 80% d'entre elles sont touchées par cette maladie et c'est aujourd'hui la première cause de mortalité pour cette population.

Malgré cela, les recommandations actuelles d'utilisation des nouvelles thérapies anti-amyloïdes excluent les personnes porteuses de trisomie 21, car aucune d'entre elles n'a participé aux essais thérapeutiques. L'enjeu est donc de pouvoir rapidement développer des essais chez les personnes avec trisomie 21, en priorité de tolérance, puis en prévention secondaire.

« Chez les personnes porteuses de trisomie 21, nous savons repérer les signes précoces de la maladie, ce qui rendrait possible l'administration d'un traitement de manière préventive, avant l'apparition des premiers symptômes », explique le Dr Anne-Sophie Rebillat, gériatre à l'Institut Jérôme Lejeune et très impliquée dans les études cliniques autour du lien entre trisomie 21 et maladie d'Alzheimer. « L'objectif serait d'en bloquer l'évolution. C'est ce qu'on appelle de la prévention secondaire. »

L'Institut Jérôme Lejeune est engagé, aux côtés des patients et de leurs familles, avec de nombreux autres centres de recherche internationaux, pour permettre l'accès à ces nouveaux traitements. « Nous avons rejoint un réseau de recherche, ACTC-DS (Alzheimer Clinical Trial Consortium for Down Syndrome), composé d'une vingtaine de centres de recherche américains et européens, avec lequel nous nous préparons à participer à des essais cliniques. » ajoute le Dr Rebillat. « Ces avancées thérapeutiques sont un premier pas pour répondre au défi de l'Alzheimer. Près de 200 autres potentiels traitements sont actuellement en cours d'étude. Une autre évolution majeure de 2023 concerne le développement de marqueurs sanguins de la maladie, qui seront bientôt utilisés en pratique clinique, ce qui va faciliter énormément la prise en charge des patients, notamment en termes de diagnostic et de suivi. »

Du côté des prochaines formations

FORMATIONS AUX PROFESSIONNELS

« Accompagner la vie affective »	18 et 19 janvier 2024, à Paris
« Vieillesse et trisomie 21 »	21 mars 2024, à Nantes
« Prise en charge orthophonique de l'enfant et du jeune avec DI »	16 mai 2024, à Paris
« Vieillesse et trisomie 21 »	30 et 31 mai 2024, à Paris

FORMATIONS AUX FAMILLES

« Les écrans : risques et bénéfices »	12 mars 2024, en visio
« Bien vieillir avec une trisomie 21 »	21 mars 2024 en soirée à Nantes

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

CONFÉRENCE AUX FAMILLES

"L'organisation du patrimoine familial en présence d'une situation de handicap"



**Jeudi 25 janvier 2024
20h**

Infos
et inscription

Conférence proposée par la Fondation Jérôme Lejeune

L'accueil de l'Institut prend des couleurs !



L'accueil de l'Institut s'est refait une beauté en novembre ! Cette dernière phase de réaménagement vient clôturer les travaux de rénovation de l'accueil lancés en 2019.

Grâce au questionnaire de satisfaction, envoyé chaque mois aux familles et accompagnants des patients venus en consultation à l'Institut, et à un groupe de travail interne, nous avons pu relever les points essentiels à améliorer pour le confort des visiteurs (nouvelles banquettes et coussins, nouveaux jeux pour les enfants...).

Nous avons aussi identifier les informations essentielles sur la vie de l'Institut à mettre à disposition en salle d'attente.

Nous espérons que ce nouvel environnement vous a plu ou vous plaira, nous avons hâte d'avoir vos retours !



**L'INSTITUT JÉRÔME LEJEUNE
VOUS SOUHAITE
UNE BELLE ANNÉE**

2024

BIENVENUE À :

Marie PERNAUDET : Pédiatre
Marie-Noëlle UNGEHEUER : Directrice de la recherche
Marie DUPEYRON : Neuropsychologue
Pierre ECREMENT : Médecin junior (médecine interne)

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