



## Un hommage et une voie à suivre

L'édito



**de Guillaume Duriez**

Directeur Général  
de l'Institut Jérôme  
Lejeune

Chers amis de l'Institut,

Le 18 novembre, nous avons eu la joie d'inaugurer l'aile Marie-Odile Rethoré au sein de notre consultation médicale. Le Professeur Rethoré, qui nous a quittés en avril 2023, a été une figure majeure et fondatrice de l'Institut Lejeune. Fidèle collaboratrice du Pr Lejeune, membre de l'Académie Nationale de Médecine, elle a apporté à l'Institut sa connaissance médicale de la déficience intellectuelle d'origine génétique, mais aussi une crédibilité scientifique grâce à laquelle les pouvoirs publics ont reconnu dès le début notre légitimité à exercer une activité de recherche.

Je n'ai pas connu le Pr Rethoré, mais ceux qui ont eu cette chance soulignent deux éléments que je vous partage, car ils indiquent une voie à suivre pour l'Institut.

Tout d'abord, ce regard holistique, profondément humain, posé sur chaque patient, d'abord vu comme une personne, avec des aspirations, des joies et des peines, favorisé par le temps que nous avons la chance de pouvoir consacrer à chacun en consultation.

D'autre part, son ouverture vers les autres acteurs du système de santé, son désir de construire des liens, de partager l'expertise de l'Institut. Le Pr Rethoré a ainsi participé à la création du Diplôme Universitaire déficience intellectuelle, qui est aujourd'hui la formation continue de référence pour les professionnels médicaux, soignants et administratifs intéressés par une vision transversale du handicap mental.

J'avais à cœur de souligner ces deux éléments parce qu'ils fixent un cap pour l'Institut et nous rappellent la valeur ajoutée que nous avons la responsabilité de préserver et faire croître, et qui ne prend sens qu'en étant partagée avec tous les acteurs du système de santé, proches, aidants familiaux et professionnels. C'est en développant chaque jour davantage de coopérations dans le soin, la recherche et la formation que l'Institut joue pleinement son rôle.

Un immense merci à vous, Pr Rethoré, pour ce que vous avez apporté à l'Institut et pour le beau programme que vous avez tracé ! ●



**Dr Caroline Baraton**  
Gériatre à l'Institut  
Jérôme Lejeune Nantes

## 5 conseils pour prévenir les troubles cognitifs

**S**aviez-vous qu'il est possible de mettre en place dans votre vie quotidienne quelques mesures simples permettant de retarder ou prévenir les troubles cognitifs ? C'est ce qu'a montré l'étude Finger, en proposant 5 conseils, comme les 5 doigts de la main, valables pour vos proches porteurs d'une déficience intellectuelle à tout âge.

Le 1<sup>er</sup> relève de votre médecin puisqu'il s'agit de contrôler les facteurs de risque cardio-vasculaire. Vous pouvez y contribuer en veillant à ce que votre proche bénéficie d'un suivi médical régulier.

Le 2<sup>ème</sup> est d'adopter une alimentation équilibrée, diversifiée, avec 5 fruits et légumes par jour. Je vous renvoie à ce sujet vers les nombreuses ressources disponibles sur [t21learning.com](https://www.t21learning.com).

Le 3<sup>ème</sup> est d'augmenter l'activité physique : bouger, marcher, courir, pédaler, jouer selon les goûts et les compétences de chacun.

Le 4<sup>ème</sup> est d'enrichir les interactions sociales. Certains des patients que nous rencontrons ont une vie sociale naturellement riche, mais d'autres ont davantage besoin d'être accompagnés dans leurs rencontres amicales, sportives, thérapeutiques ou associatives. Avec l'âge et les changements de la vie, les relations et lieux de rencontres évoluent et cela demande de l'énergie de pouvoir tisser des nouveaux liens plus adaptés. Pourtant, c'est une chance à ne pas laisser passer !

Enfin, 5<sup>ème</sup> conseil ; il est essentiel de stimuler les fonctions cognitives, en s'adaptant à votre proche bien sûr. Il peut s'agir de jeux de société, même simples, faisant travailler la mémoire, la réflexion, la stratégie, de jeux de ballons ou de mimes... d'un échange s'appuyant sur la lecture, l'écriture ou les souvenirs à partir de photos. Le livre *100 idées pour accompagner le vieillissement des personnes avec déficience intellectuelle\** peut vous inspirer !

Pour ceux qui ont des difficultés à se faire comprendre, il n'est jamais trop tard pour se faire aider d'un orthophoniste, apprendre des signes de Makaton ou à utiliser des pictogrammes pour s'exprimer. Quand une personne vieillit, il est important qu'elle puisse exprimer ses besoins, sa douleur, ses émotions, ses préférences.

En plus de leurs effets sur la santé, ces mesures pourront aussi révéler des talents nouveaux ou oubliés chez votre proche et vous permettre de partager des bons moments avec lui, pour allier l'utile à l'agréable ! ●

\*De Gérald Bussy et Clarisse Mahul

## 3 questions à

**Pierre Écrement**

Interne en médecine interne,  
en poste à l'Institut de 2023 à 2024



Pierre Écrement, interne en médecine interne, a passé un an à l'Institut Jérôme Lejeune pour se former à la prise en charge des patients avec déficience intellectuelle d'origine génétique. Cette expérience lui a permis de développer une approche holistique et humaine des soins, avec une attention particulière aux relations interpersonnelles. Interview.

### ► Pouvez-vous vous présenter ?

J'ai 28 ans, je suis interne en médecine interne et immunologie clinique. C'est une spécialité qui s'attache d'une part à la médecine polyvalente, d'autre part aux enquêtes diagnostiques difficiles. Après trois années d'internat, j'ai choisi de prendre une année de disponibilité à l'Institut Lejeune, à mi-temps, afin de découvrir le domaine de la déficience intellectuelle d'origine génétique. En effet, après avoir pu assister en première année d'internat à des consultations du Dr Clotilde Mircher, généticien et chef de service de la consultation de l'Institut, j'ai eu le désir de devenir acteur de la prise en charge de ces personnes.

J'employais le reste de ma semaine à l'approfondissement de ma passion pour la musique et à l'avancement de ma thèse portant sur certains aspects d'une maladie génétique du métabolisme. En parallèle, j'assurais des gardes en néphrologie et transplantation rénale afin d'entretenir mes compétences en soins hospitaliers.

### ► Quelle fut votre mission au cours de cette année à l'Institut ?

Mon travail s'est réparti entre deux missions principales. J'ai d'abord assuré des consultations de suivi deux jours par semaine, ce qui m'a permis de mieux comprendre comment suivre des patients porteurs de déficience intellectuelle d'origine génétique, qui présentent souvent des besoins de soins variés. Cette expérience m'a aidé à développer une approche holistique des soins, essentielle en médecine interne. Je me suis rendu compte que, pour ces patients, il est crucial de prendre en compte leur contexte global, y compris les aspects familiaux et sociaux, souvent plus présents dans leur prise en charge. J'ai également appris à ajuster mon savoir-être et ma communication pour mieux m'adresser à ces patients et à leurs familles. Ce n'est pas toujours inné pour un médecin, mais c'est quelque chose qui s'apprend, et j'en ressors avec une sensibilité accrue à cette dimension humaine de la consultation.

Par ailleurs, j'ai dédié une autre journée à une activité de recherche clinique. Cela m'a permis d'être premier auteur d'une étude clinique descriptive d'une cohorte de patients atteints de délétion 5p (syndrome du Cri du Chat), ainsi que d'un article rapportant le cas d'une patiente porteuse de trisomie 21 avec atteintes auto immunes articulaire et rénale (en cours de soumission). J'ai également contribué à un travail de synthèse bibliographique sur la trisomie 21 et la maladie d'Alzheimer en tant que co-auteur.

### ► Qu'est-ce qui, selon vous, caractérise la pratique médicale de l'Institut ?

Pour moi, ce qui la distingue, c'est d'abord le temps dédié à chaque patient lors des entretiens. Ce temps long et privilégié est rare dans le paysage du soin en France, et il est particulièrement adapté à la prise en charge de la déficience intellectuelle. À l'Institut, les patients sont suivis tout au long de leur vie, ce qui favorise une continuité des soins unique et crée des liens étroits entre les médecins, les patients et leurs familles. Cette proximité permet de créer des relations interpersonnelles fortes, où les marques d'affection sont souvent présentes, rendant les consultations encore plus incarnées et humaines.

Cette année à l'Institut m'a profondément marqué et je réfléchis à la possibilité d'un partenariat durable à l'avenir, qui permettrait de répondre à des besoins spécifiques en médecine interne pour les patients porteurs de déficience intellectuelle, et de rester un interlocuteur privilégié de l'équipe médicale de l'Institut.

“ Cette expérience m'a aidé à développer une approche holistique des soins, essentielle en médecine interne ”

# Programme Innovation Soins

## Le programme ambitieux et innovant de l'Institut pour renforcer l'accès aux soins spécialisés en France

L'accès à des soins de qualité est un droit pour tous, et la condition indispensable d'un bon développement et d'une vie épanouie au sein de la société.

Mû par cette conviction, l'Institut Jérôme Lejeune a lancé en 2024 le programme Innovation Soins, qui vise à développer et pérenniser des solutions innovantes pour offrir une médecine spécialisée de proximité aux personnes porteuses d'une déficience intellectuelle d'origine génétique.

### Une difficulté d'accès à des soins spécialisés

À l'exception de quelques grandes villes, l'offre de soins spécialisés de proximité est souvent insuffisante en France, voire inexistante, pour les patients porteurs de déficience intellectuelle. Cela s'explique notamment par le manque de formation au handicap des professionnels de santé (libéraux et hospitaliers), et le manque de temps pour assurer un suivi en profondeur. Les conséquences sont malheureusement importantes, et parfois irréversibles, pour la santé et l'autonomie des patients.

C'est ce constat qui a motivé le déploiement du programme Innovation Soins à l'Institut avec un premier volet à l'échelle nationale, et un second à l'échelle de la région des Pays de la Loire.

### Améliorer la prise en charge spécialisée en France

Le volet national du programme Innovation Soins comprend plusieurs axes ayant pour objectif commun la **diffusion de l'expertise de l'Institut Lejeune afin de permettre l'accès à des soins spécialisés partout en France.**

Le premier axe vise à développer de nouveaux modèles de formation continue afin d'accompagner les professionnels de santé hors Institut dans le suivi médical des patients porteurs de déficience intellectuelle d'origine génétique. L'horizon à moyen-terme pourrait être de proposer à des médecins libéraux en région d'être labellisés "Institut Lejeune" au terme d'un cycle de formation, et animer ainsi un réseau de prise en charge spécialisée sur l'ensemble du territoire.

De nouveaux outils pour améliorer le suivi des patients sont également en cours de lancement, parmi lesquels un kit "trisomie 21" à ajouter au carnet de santé, indiquant les points d'attention et les échéances médicales importantes pour le suivi des patients porteurs de trisomie 21.



Enfin, l'un des grands défis médicaux pour les personnes porteuses de trisomie 21 étant l'accompagnement du vieillissement, l'équipe de la consultation gériatrique de l'Institut sera renforcée dès 2025 afin d'accueillir un plus grand nombre de patients âgés.

### L'axe régional : poursuivre le développement de la consultation nantaise

Le volet « Pays de la Loire » vise à compléter l'offre de soins de l'antenne de Nantes (avec l'élargissement de la consultation à tous les âges) et à structurer une démarche réseau dans la région par le biais d'une offre de formation et d'accompagnement à destination des établissements médico-sociaux (EHPAD, MAS, foyers de vie...) et des professionnels de santé, et la mise en place de parcours patients coordonnés avec les hôpitaux de la région.

#### ZOOM SUR LA CONSULTATION NANTAISE UNE PREMIÈRE RÉPONSE DE PROXIMITÉ



**D'abord dédiée aux personnes de plus de 35 ans, puis élargie aux jeunes adultes de 18 à 35 ans depuis mars 2024, la consultation nantaise a franchi une nouvelle étape le 2 octobre, avec l'ouverture tant attendue de la pédiatrie.**

Pour beaucoup de familles en région, le suivi médical de leur proche porteur de handicap est difficile, faute de professionnels formés à proximité, ou de possibilité de se déplacer jusqu'à une consultation spécialisée. L'ouverture de l'antenne de Nantes, en 2023, avait pour objectif d'apporter une première réponse de proximité aux familles de l'Ouest. Cette dernière accueille désormais les patients à tous les âges de la vie, comme le fait la consultation parisienne.

Le 2 octobre dernier, Étienne, Kayden et Adam ont été les premiers petits patients accueillis par le Dr Marie Gouray-García, neuropédiatre, qui vient de rejoindre l'équipe nantaise de l'Institut.

*"Notre médecin traitant n'étant pas formé à la trisomie 21, nous n'avions plus vraiment de suivi pour Adam, témoigne Olivia, sa maman. L'arrivée du Dr Gouray-García est un grand soulagement. Elle est très compétente et son approche nous a immédiatement mis en confiance. Avoir enfin un suivi adapté dans notre région nous enlève une charge mentale énorme."*

L'un des enjeux est désormais de poursuivre la mise en place de liens entre les différents acteurs médicaux de la région Pays de la Loire, afin notamment de permettre aux patients d'accéder aux soins paramédicaux que l'antenne nantaise de l'Institut ne propose pas, tels qu'une consultation pédopsychiatrique ou un bilan orthophonique.

**L'enthousiasme de l'équipe est à la hauteur du défi !**



## Du côté des prochaines formations

### FORMATIONS AUX PROFESSIONNELLS

- « Vieillesse et trisomie 21 » *Le 20 mars, à Nantes*
- « Suivi du patient adulte porteur de trisomie 21 » *1<sup>er</sup> semestre, en visioconférence*

### FORMATIONS AUX FAMILLES

- « Favoriser les comportements adaptés et la communication » (enfant) *Les 21 et 28 janvier, en visioconférence*
- « Accompagner la vie affective, relationnelle et sexuelle » (adulte) *Le 8 mars, à Paris*
- « Quelle alimentation pour un meilleur équilibre ? » (enfant) *Le 22 mars, à Paris et en visioconférence*
- « Vieillir avec une trisomie 21 » (adulte) *Le 18 juin, à Nantes et en visioconférence*

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



14 février 2025

Sous le Haut Patronage de S.A.S. le Prince Albert II de Monaco

Sous le parrainage de An Vatanien Champion du monde des rallyes

## Grande soirée pour la recherche

Au bénéfice de la recherche sur la trisomie 21 et des autres déficiences intellectuelles d'origine génétique.



RÉSERVEZ VOS PLACES EN FAMILLE sur [www.folies-gruss.com](http://www.folies-gruss.com) ou 01 45 01 71 26 ★★★★★

Toute l'équipe de l'Institut Jérôme Lejeune vous souhaite une belle année

2025



## Devenez Représentant des Usagers !

Vous souhaitez faire entendre la voix des patients et de leurs proches, tout en contribuant à améliorer la qualité des soins ?

Rejoignez l'Institut en tant que Représentant(e) des Usagers et prenez part à une initiative inédite !



### En quoi cela consiste-t-il ?

- Représenter les usagers lors de 2 à 3 réunions par an
- Garantir le respect de leurs droits, les informer et les accompagner sur ceux-ci
- Recueillir et transmettre leurs besoins
- Collaborer avec les associations locales

Contact : [remie.haddad@institutlejeune.org](mailto:remie.haddad@institutlejeune.org)

## BIENVENUE À :

Dr Francis Perreux : Pédiatre  
Eva Farinel : Technicienne de laboratoire  
Mariette Guerrien : Responsable Juridique et Affaires Générales

Sibi Rébecca Lawson : Chef de projet clinique  
Diakaria Korera : Data manager  
Laurence Curel : Directrice de la Recherche

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)