

# la lettre de l'Institut

2<sup>ème</sup> semestre 2024 - n°26



## La quête olympique de l'Institut Jérôme Lejeune

L'édito



**de Guillaume Duriez**

Directeur Général  
de l'Institut Jérôme  
Lejeune

Chers amis de l'Institut,

Nous avons le plaisir de vous présenter dans cette lettre les résultats positifs et prometteurs du programme de recherche Respire 21, mené en partenariat avec l'hôpital Necker-Enfants Malades.

En cette période de Jeux Paralympiques, où chaque athlète a à cœur de donner le meilleur de lui-même, la publication de ces résultats est l'occasion d'évoquer la quête qui motive bon nombre des professionnels de l'Institut : la recherche clinique.

En juin, j'ai participé – avec 9 collègues de l'Institut et 4 collègues de la Fondation Jérôme Lejeune - au congrès T21 RS (T21 Research Society). Cette société scientifique dédiée à la recherche sur la trisomie 21 organise tous les deux ans son congrès mondial. Voici ce qui m'a particulièrement marqué.

D'abord, l'écosystème très riche de la recherche dans la trisomie 21, depuis la recherche fondamentale en laboratoire jusqu'à la recherche clinique bénéficiant directement aux patients. Les projets foisonnent, pour comprendre les mécanismes génétiques liés à la trisomie 21 mais aussi les pathologies associées ou encore pour créer des thérapies qui vont entrer en phase d'essai clinique dans les prochaines années.

J'ai également été marqué par le rôle-clé de la Fondation Lejeune dans cet écosystème : une part importante des projets présentés pendant le congrès T21 RS ont été soutenus financièrement par la Fondation.

L'investissement public des États-Unis dans la recherche sur la trisomie 21 est porteur d'espoirs. Le programme INCLUDE (*INvestigation of Co-occurring conditions across the Lifespan to Understand Down syndrome*) bénéficie en effet de financements très importants du NIH (*National Institute of Health*) : 90 millions de dollars en 2023 et 130 millions en 2024.

Enfin, il faut souligner la place unique de l'Institut Lejeune dans la trisomie 21 : aucun autre centre au monde ne suit autant de patients tout au long de la vie, avec une équipe médicale et soignante aussi étoffée et un lien aussi fort entre consultation médicale et recherche clinique. Ce caractère unique nous ouvre des perspectives de collaboration avec des équipes de recherche américaines, avec l'espoir à terme de bénéficier de financements du NIH pour renforcer l'ampleur et l'ambition de nos projets de recherche.

La recherche clinique dans la trisomie 21 offre donc de belles perspectives, aussi exaltantes qu'une médaille olympique !



**du Dr Marie Pernaudet**  
Pédiatre à l'Institut Jérôme Lejeune

## L'annonce du handicap

« L'annonce du handicap peut se voir comme une personne qui doit dire quelque chose qu'elle ne veut pas dire à quelqu'un qui ne veut pas l'entendre.

Que cette annonce soit faite pendant la grossesse ou à la naissance, la douleur est toujours intense. Et cette annonce n'a malheureusement pas lieu seulement une fois, mais deviendra récurrente.

Chaque parent se souvient de l'annonce qui a été faite pour son bébé. Le temps est comme suspendu, et l'on écoute le médecin nous annoncer ce que l'on a du mal à concevoir. Il existe le plus souvent un décalage entre le médecin qui parle du diagnostic et du handicap avec des termes techniques et les parents qui souhaitent mettre leur bébé au centre de la discussion avec une multitude de questions qui découlent de cette annonce : mon enfant marchera-t-il ? Parlera-t-il ? Lira-t-il ? Aura-t-il des amis ? ...

Certaines annonces ont été malhabiles et restent douloureuses même plusieurs années après.

Chaque enfant est unique et évoluera différemment : certaines de ces questions resteront alors quelques temps sans réponse. Et pourtant, c'est aux parents de prendre le relais pour annoncer le handicap auprès de la famille, des amis, des collègues de travail... S'il y a une fratrie, il faudra prendre le temps et choisir les bons mots, qui seront souvent les plus simples et les plus naturels. Il ne faut pas avoir peur de la vérité. Les frères et sœurs accueillent le plus souvent cette nouvelle sans préjugé, et peuvent seulement avoir envie de savoir si ce nouveau bébé jouera avec eux au foot ou à la poupée !

Un jour, l'enfant posera sûrement la question à son tour : « Pourquoi suis-je différent ? »

Comme pour les frères et sœurs, il faudra lui parler clairement, en toute vérité, en mettant en valeur ses atouts, pointer avec lui tout ce qu'il y a de bien chez lui, sans s'appesantir sur ce qu'il ne peut pas faire. Si c'est vraiment difficile, il est toujours possible de se faire accompagner par des professionnels.

Les rendez-vous avec les équipes spécialisées de l'Institut par exemple sont aussi l'occasion de mettre le bébé au cœur du projet de vie en famille : son avenir est à tracer et non déjà préétabli.

Régulièrement, il faudra annoncer le handicap de son enfant à l'école, dans les activités - dans une société qui, si elle évolue, n'est pas encore pleinement accueillante au quotidien. ●

## 3 questions à



**Jean-Marie Schmitz**  
Président de l'Institut Jérôme Lejeune de 2011 à 2023

### ► Quelle est votre histoire avec l'Institut Lejeune ?

J'ai eu la chance de connaître Jérôme Lejeune. Après son décès, j'ai gardé des liens avec sa femme Birthe et la Fondation Jérôme Lejeune. Lorsque Jean-Marie Le Méné m'a demandé de prendre la présidence de l'Institut en 2011, je revenais de 11 ans passés à Casablanca où je dirigeais une entreprise rassemblant quatre sociétés différentes dont il fallait faire un ensemble cohérent et susceptible de travailler en équipe. Cette expérience m'a été précieuse pour améliorer le fonctionnement de l'Institut et créer des relations plus confiantes et efficaces avec la Fondation Lejeune. Malgré mon inexpérience dans le domaine médical, j'ai donc accepté cette présidence. Je ne savais pas qu'elle durerait jusqu'à la fin de l'an passé, mais je ne m'en plains pas, car en dehors du travail qu'elle a nécessité, elle m'a offert beaucoup de joies.

### ► Pourriez-vous développer ce dernier point ?

Ma plus grande joie, c'est de voir ce qu'est devenu l'Institut. Dans tous les domaines il s'est développé, et sa compétence, tout comme la spécificité unique de sa consultation, sont désormais reconnues. Quelques éléments très factuels vous en convaincront :

- Tout d'abord, les éléments chiffrables : l'augmentation du nombre de consultations (3500 en 2011 - 5800 en 2023), de patients suivis (6 000 en 2011 - 13 000 en 2023), des collaborateurs à l'Institut (22 en 2012 - 37 en 2023 (Équivalent Temps Plein)) ainsi que du budget (2 665 000€ en 2012 - 7 000 000€ en 2023) est un élément probant de ce développement ;
- La création d'un service de gériatrie, d'une antenne à Nantes et d'une biobanque unique au monde, doublement certifiée aux normes internationales ISO en juin 2023 sont également des éléments représentatifs de cette croissance ;
- Le développement de la recherche clinique : alors qu'en 2011 l'Institut n'avait pas la possibilité de faire de la recherche clinique, il est aujourd'hui impliqué dans plus de 15 projets, souvent en association avec des institutions prestigieuses ;
- La labellisation par le Ministère de la Santé comme Centre de compétence Maladies Rares est un bel exemple de reconnaissance ;
- Et je terminerai par la participation active à la création d'institutions-sœurs et de consultations en Argentine, en Espagne et peut-être demain aux États-Unis.

### ► Qu'est-ce qui vous a le plus marqué pendant ces douze années de présidence ?

Il n'est pas facile de trier parmi mes souvenirs tant ces années ont été riches mais trois me viennent très spontanément à l'esprit.

D'abord, la générosité de l'engagement du personnel soignant pour ses patients, la confiance en l'avenir qu'ils leur donnent, la joie de vivre qu'ils leur transmettent. Ensuite, je garde un très bon souvenir de la réunion du personnel de l'Institut au Puy du Fou avec la participation de plusieurs personnes de la Fondation et en particulier de Thierry de la Villejégu et de Jean-Marie Le Méné. J'ai eu le sentiment que l'affirmation fortement exprimée par ce dernier que « l'Institut était la raison d'être de la Fondation » a touché les esprits et les cœurs et que se créait une vraie communauté Institut/Fondation.

Enfin, la joie de voir la transmission réussie entre les responsables des trois principaux organes de direction de l'Institut :

- La consultation médicale qui a vu Clotilde Mircher assurer, avec la discrétion et l'efficacité souriante qui la caractérisent, la difficile succession des deux piliers de l'origine de l'Institut, Marie-Odile Réthoré et Aimé Ravel.

- La direction générale, ou après moins d'un an de présence, Guillaume Duriez a su à la fois prendre avec efficacité et son style propre la suite de celui auquel l'Institut doit son développement, Grégoire François-Dainville, tout en établissant avec lui des relations de confiance et d'amitié.

- La présidence : comme je l'ai écrit dans la lettre de la Fondation, l'acceptation par Jean-Baptiste Hervet, notre trésorier, de prendre ma suite, m'avait comblé. Quelques mois après, la manière dont il a pris ses fonctions ne peut que conforter ce sentiment.



## Respire 21, de la clinique à la recherche

**Le Syndrome d'Apnées Obstructives du Sommeil (SAOS), dont l'impact négatif n'est plus à démontrer, touche de nombreuses personnes porteuses de trisomie 21 et ce, dès leur plus jeune âge. Actuellement pourtant, son dépistage n'est recommandé qu'à partir de 36 mois, alors que les trois premières années de vie correspondent à une période de développement importante du cerveau.**

En 2018, le Professeur Brigitte Fauroux, pneumopédiatre à l'hôpital Necker-Enfants Malades, formule l'hypothèse, basée sur son expérience clinique, qu'une prise en charge précoce du SAOS, dès 6 mois, permet un meilleur développement du jeune enfant porteur de trisomie 21. Grâce au soutien de la Fondation Jérôme Lejeune et à l'implication de l'Institut naît alors l'étude clinique « Respire 21 ». En 2024, celle-ci est maintenant terminée, et les résultats observés à 36 mois sont plus qu'encourageants. Interview croisée de professionnels de santé de l'Institut.

### Comment est né le projet Respire 21 ?



**Hervé Walti, pédiatre :** Ce projet est né de la conjonction d'un besoin exprimé par une maman inquiète des troubles du sommeil de son enfant, de l'écoute de son pédiatre de l'Institut, le Dr Aimé Ravel, et de l'expérience clinique de longue date du Pr Brigitte Fauroux, de l'hôpital Necker-Enfants malades, avec les enfants porteurs de trisomie 21. Le cas de cette patiente a incité le docteur Ravel et le professeur Fauroux à initier un projet de recherche clinique commun, sur le dépistage et la prise en charge précoce du Syndrome d'Apnées Obstructives du Sommeil (SAOS). C'est un exemple remarquable d'un projet de recherche clinique, basé sur l'observation directe des enfants et sur l'importance de la prévention des comorbidités dans la trisomie 21.

### Comment s'est déroulée l'étude ?



**Marie-Anne Caillaud, chef de projet scientifique :** Deux groupes de 40 enfants ont été recrutés. Le premier groupe, celui des patients bénéficiant de l'intervention, était constitué d'enfants âgés de 6 mois à leur entrée dans l'étude : une PSG (polysomnographie : examen médical qui consiste en l'enregistrement de la respiration, et des stades (ou profondeur) du sommeil ainsi que sa qualité en enregistrant l'activité du cerveau pendant le sommeil) a été réalisée au moment de leur entrée dans le protocole, puis tous les 6 mois, pendant 36 mois. À ce dépistage se sont ajoutés des consultations annuelles avec un pédiatre de l'Institut et, à l'âge de 36 mois, un bilan neuropsychologique. Si un SAOS était mis en évidence, l'enfant était référé à un ORL de l'hôpital Necker, pour un traitement médical ou chirurgical.

Ce 1<sup>er</sup> groupe était comparé à un 2<sup>nd</sup> groupe-témoin, composé d'enfants ayant déjà atteint l'âge de 36 mois et qui ont bénéficié à cet âge d'un dépistage du SAOS, au moyen d'une PSG, conformément aux recommandations actuelles.

L'objectif premier de l'étude était de comparer, entre ces deux groupes, les résultats obtenus au bilan neuropsychologique. L'étude visait également à confirmer la forte prévalence du SAOS chez le nourrisson porteur de trisomie 21.

### En quoi consistait l'évaluation neuropsychologique ?



**Manon Clert, neuropsychologue :** L'évaluation neuropsychologique dans le cadre de Respire 21 était un rendez-vous d'environ 1h30, ludique, avec l'enfant seul. Elle avait pour objectif d'évaluer son développement psychomoteur, au moyen de l'échelle Griffiths III (grille d'évaluation), ainsi que les prérequis aux apprentissages (par exemple la capacité à résoudre des jeux d'encastres ou à l'appariement de couleurs), ou encore la motricité (fine et globale).

Ce bilan évaluait également le développement social/émotionnel de l'enfant, sa capacité à se présenter, à reconnaître des émotions, à dessiner sur une feuille, etc.

En plus de l'évaluation de l'enfant par un neuropsychologue de l'IJL, ses parents avaient des questionnaires à remplir. L'un en autonomie, portant sur les comportements de leur enfant qui posent problème au quotidien et sur ses fonctions exécutives, l'autre sous forme d'entretien avec le neuropsychologue, permettant d'évaluer les comportements socio-adaptatifs de l'enfant (communication, socialisation, autonomie).

### Quels sont alors les résultats de Respire 21 ?



**Clotilde Mircher, chef de service de la consultation :** Les résultats sont porteurs d'espoir : d'une part, ils confirment qu'une part très importante d'enfants porteurs de trisomie 21 souffre d'apnées du sommeil dès leur plus jeune âge (à l'âge de 6 mois, c'est le cas de 97% des enfants recrutés dans Respire 21, plus de la moitié ayant un SAOS modéré ou sévère, les autres un SAOS léger). D'autre part, ils valident l'intuition du Pr Fauroux et du Dr Ravel selon laquelle une prise en charge précoce du syndrome, via un traitement adapté, permet un meilleur développement de l'enfant porteur de trisomie 21 : en effet, à l'âge de 36 mois, le quotient de développement (QD) global issu du *Griffiths-III*, sur l'ensemble du groupe dépisté précocement, est à 55.4 alors qu'il est à 50.7 dans le groupe suivi selon les recommandations actuelles, soit une différence de 4 points de QD. Si les résultats observés dans le cadre de Respire 21 sont statistiquement significatifs, il reste à s'interroger sur la signification clinique des différences observées entre les deux groupes. Aujourd'hui nous n'avons pas de réponse définitive à cette question. Il n'en demeure pas moins que Respire 21 est la toute première étude montrant que, grâce à une intervention médicale, il est possible de modifier le QD, en traitant le SAOS qui est un frein au développement psychomoteur des jeunes enfants porteurs de trisomie 21.

## Du côté des prochaines formations

### FORMATIONS AUX PROFESSIONNELS

- « Alimentation et Handicap » *Le 17 octobre 2024, à Paris*
- « Vieillesse et trisomie 21 » *Le 7 novembre 2024, à Paris*
- « Accompagnement à la vie affective, relationnelle et sexuelle » *Les 16 et 17 janvier 2025, à Paris*

### FORMATIONS AUX FAMILLES

- « Bien vieillir avec une trisomie 21 » *Le 5 novembre 2024, à Paris*
- « Quelle alimentation pour un meilleur équilibre de votre enfant porteur de trisomie 21 ? » *Novembre 2024, en visio (date à venir)*

Pour toute question, ou pour être informé de nos propositions de formation

► [formations@institutlejeune.org](mailto:formations@institutlejeune.org)

## La consultation de l'Institut certifiée ISO 9001

La consultation de l'Institut Lejeune de Paris a obtenu la certification ISO 9001 V2015, reconnaissance de l'excellence de ses soins. Cet accomplissement résulte de plusieurs années de travail et marque une étape cruciale dans l'amélioration continue de nos services. C'est sous l'impulsion de Grégoire François-Dainville, ancien directeur général, et grâce à la coordination de Rémie Haddad, responsable qualité, que cet objectif ambitieux a été atteint.

La certification ISO 9001, norme internationale pour les systèmes de management de la qualité, garantit la satisfaction des besoins et attentes des parties intéressées. Son obtention a nécessité l'engagement de la direction et de tous les professionnels de l'Institut dans une démarche d'amélioration continue. Cela démontre notre capacité à maintenir des standards de qualité élevés, assurant des soins optimaux pour les patients, depuis l'accueil jusqu'à la sortie.

Cette certification marque le début d'un nouveau chapitre pour l'Institut Lejeune, témoignant de notre engagement à continuer à s'améliorer. L'équipe est fière de ce succès et déterminée à élever encore ses standards au bénéfice des patients, de leurs familles, des accompagnants, et des partenaires !

## BIENVENUE À :

- Mila MENERI** : Secrétaire médicale
- Dr Marie VERGER** : Médecin généraliste
- Dr Anne BELORGEY-GRAIN** : Pédiatre
- Carlette DJOMO-WETE** : Secrétaire médicale
- Dr Marie GOURAY-GARCIA** : Pédiatre à Nantes

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)

## Le saviez-vous ?

C'est la famille du Professeur Lejeune qui a eu l'intuition à sa mort en 1994 de créer la Fondation Jérôme Lejeune, avec pour objectif d'améliorer la vie et l'autonomie des personnes touchées par la trisomie 21 ou une autre déficience intellectuelle d'origine génétique.

Jérôme Lejeune disait "La médecine c'est la haine de la maladie et l'amour du malade." Créé à son tour par la Fondation, l'Institut Jérôme Lejeune perpétue cet héritage. Premier centre médical spécialisé dans les déficiences intellectuelles d'origine génétique en France, il a permis d'importants progrès médicaux en concentrant dans un même lieu le soin et la recherche.

Aujourd'hui, l'Institut soigne plus de 13 000 patients. La Fondation assure 80% de son financement en faisant appel à la générosité du public. Une grande partie du suivi des patients et l'intégralité des recherches cliniques menées par l'Institut sont en effet financées grâce à l'aide des donateurs.

**Vous aussi, aidez la Fondation à offrir une prise en charge globale aux personnes malades et à progresser vers la mise au point de traitements. Faites un don en scannant le QR code. Merci d'avance !**



## L'Entrepôt de Données de Santé de l'Institut

Vos données médicales et administratives sont précieuses. Afin de pouvoir les réutiliser à des fins de recherche, de production d'indicateurs de qualité des soins ou encore d'amélioration de votre prise en charge, l'Institut Jérôme Lejeune a constitué un Entrepôt de Données de Santé (EDS), rassemblant les données collectées au cours des soins et des recherches.

Le traitement des données dans l'EDS est fondé sur la mission d'intérêt public de l'Institut, laquelle comprend une mission de santé et une mission de recherche. L'Institut est responsable du traitement de vos données. Il s'engage à respecter le référentiel « Entrepôts de Données de Santé » de la CNIL qui impose un haut niveau de sécurité.

Pour en savoir plus sur la gestion vos données personnelles (ou celles de votre enfant) au sein de l'EDS et pour exercer vos droits, nous vous invitons à vous reporter à la page dédiée sur notre site, accessible via ce QRCode, ou via cette adresse : [www.institutlejeune.org/chercher/eds-ijl.html](http://www.institutlejeune.org/chercher/eds-ijl.html)

