

32èmes JNSR de l'AFSR

Filière DéfiScience Maladies rares du Neurodéveloppement

7 Novembre 2020



Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

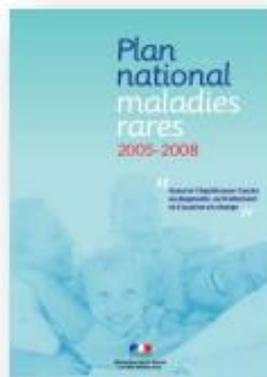
PNMR 1



2004

2008

- Les MR deviennent un enjeu de santé publique
- Labellisation de 131 CRMR



PNMR 2



2011

2014 (16)

- Structuration des FSMR
- Lancement des travaux pour la mise en place de la BNDMR



PNMR 3

2018

2022

- Un diagnostic pour et un traitement pour chacun**



Une filière couvre un champ large et cohérent de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou système.



23 Filières Maladies rares labellisées par la DGOS

Les FSMR remplissent 3 missions principales :

- l'amélioration du parcours de soin des personnes atteintes de maladies rares
- le développement de la recherche
- le soutien à l'enseignement, à la formation et à l'information.

Filières de Santé Maladies Rares - FSMR

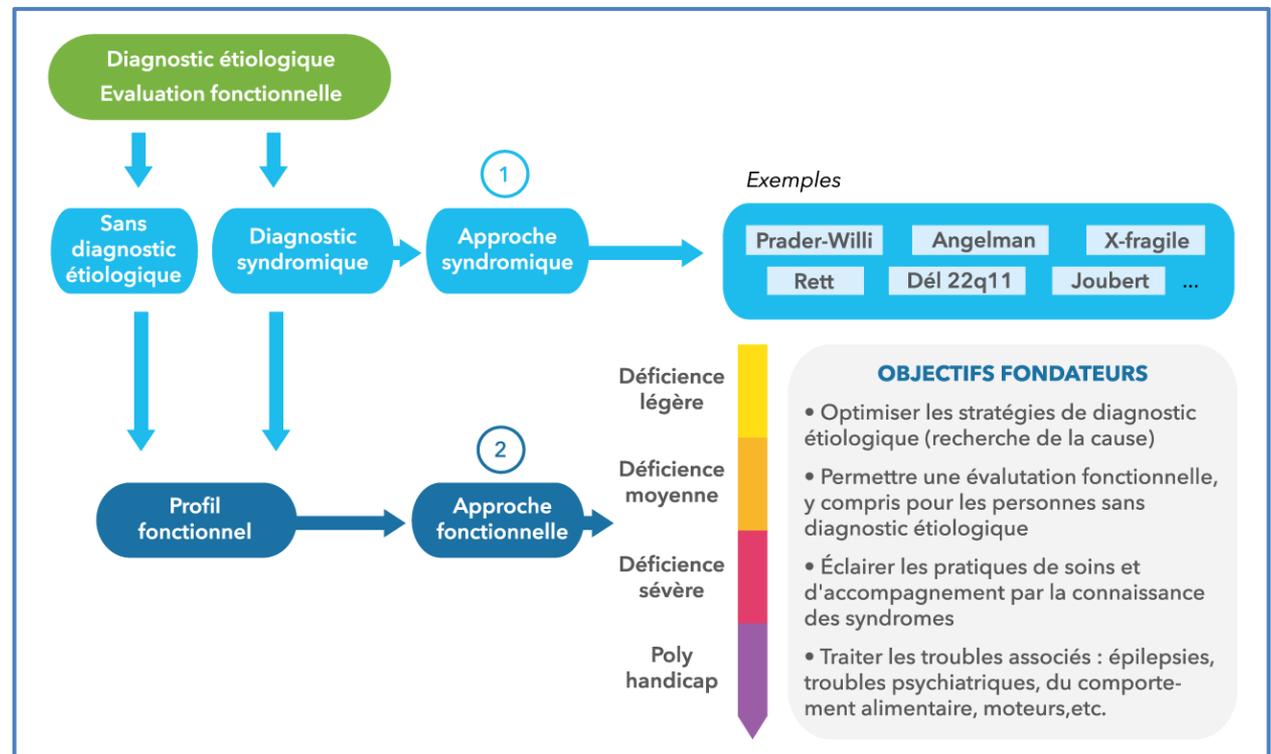
Rouage moteur d'un réseau d'acteurs multiples



De la déficience intellectuelle légère au polyhandicap, une Filière de Santé Maladies Rares dédiée aux anomalies du neuro-développement.

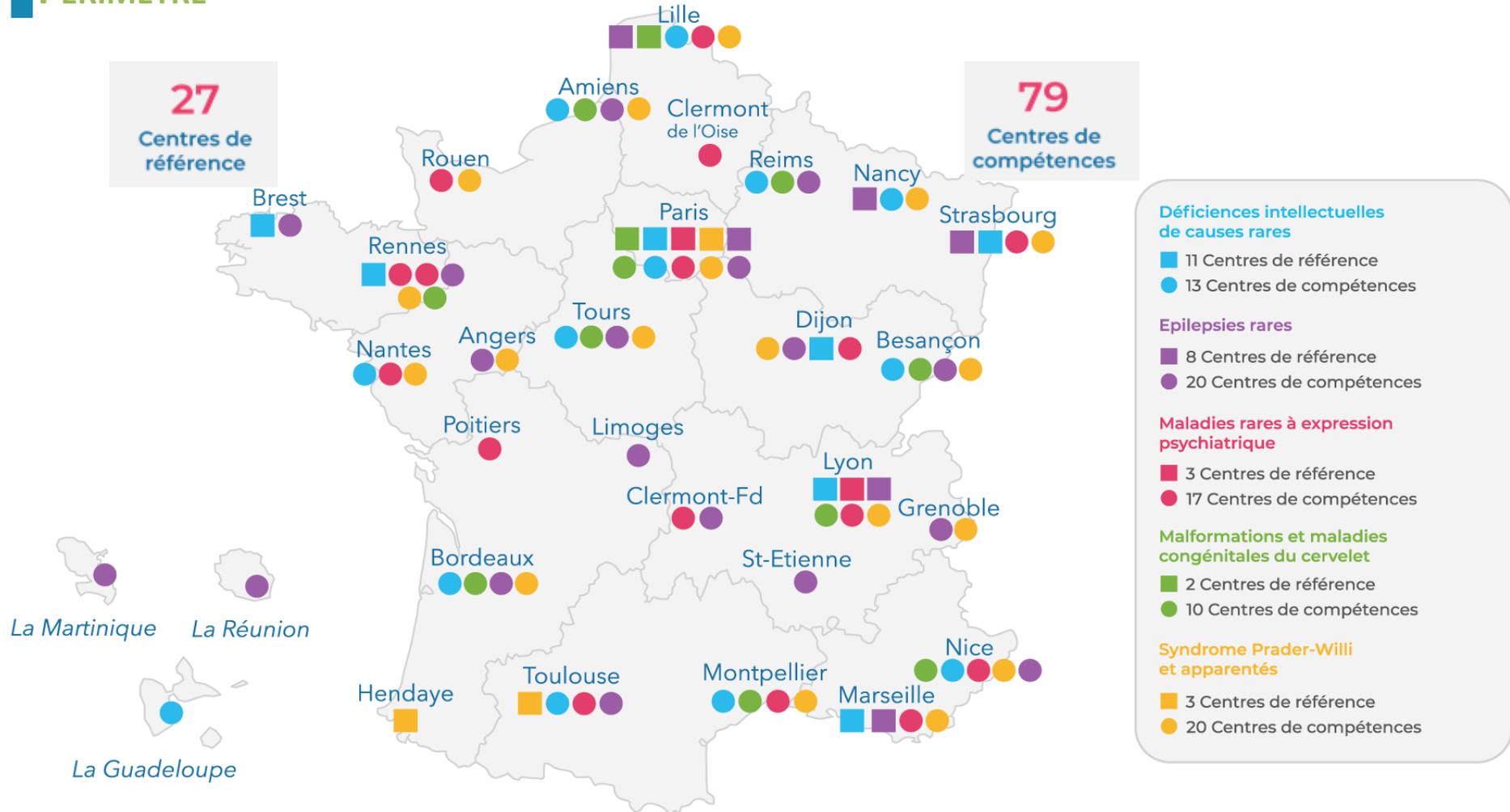
Une double approche

- ▶ **syndromique**, prenant en compte la spécificité de chaque syndrome
- ▶ **fonctionnelle**, selon le niveau de développement, le profil cognitif et les troubles associés

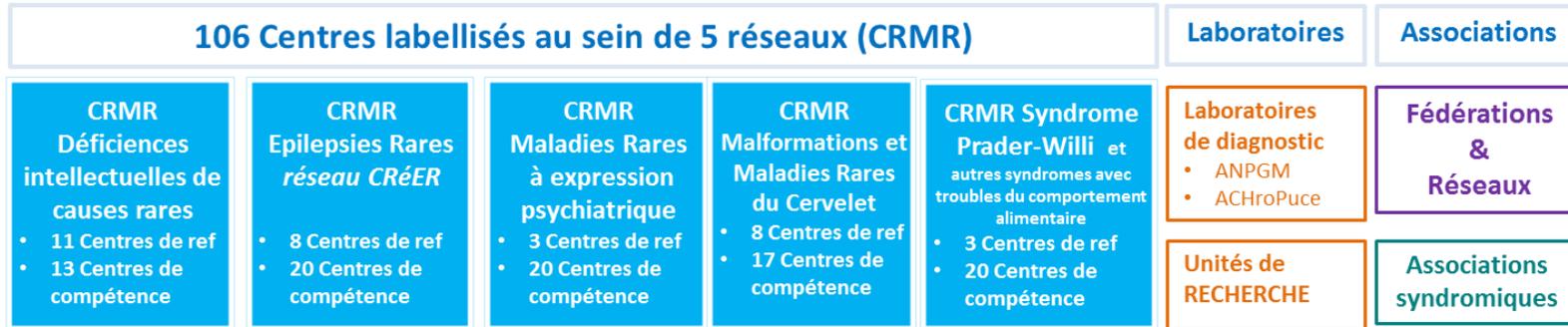


DÉFISCIENCE, MALADIES RARES DU NEURODÉVELOPPEMENT

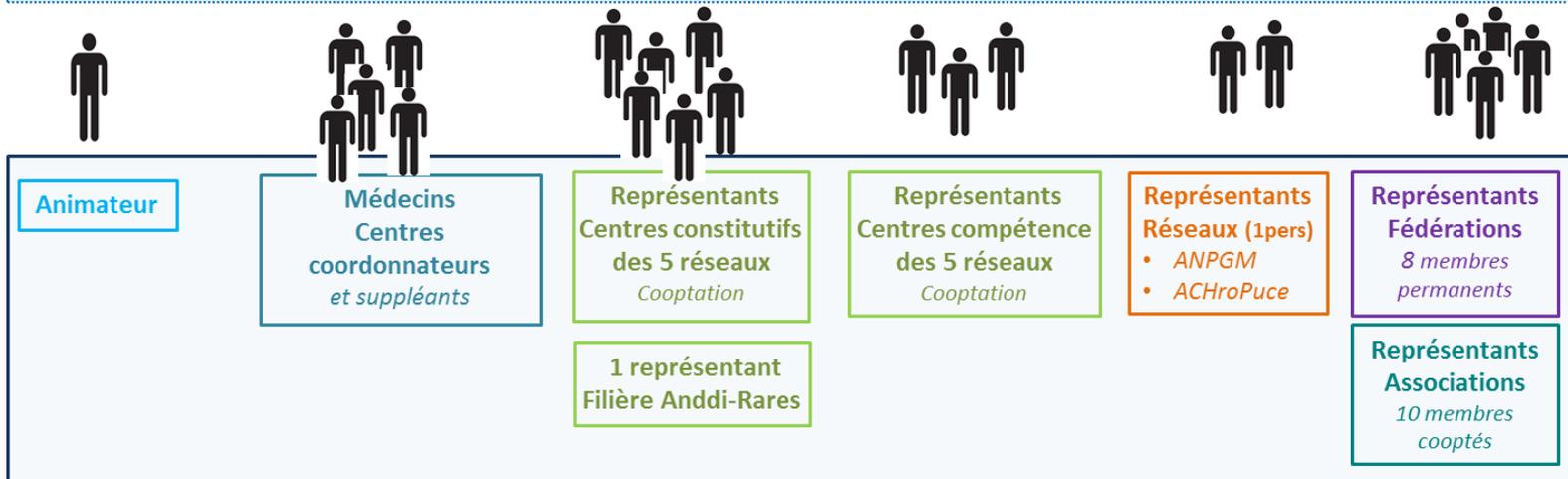
PÉRIMÈTRE



Composition de la Filière DéfiScience



Composition du Comité Stratégique (Comité de gouvernance)



- **Associations et réseaux, membres constitutifs de la filière**

Les associations et réseaux constitutifs de la filière sont *toute association de familles ou tout réseau associatif, y compris les fédérations, concernés par les maladies relevant de la filière, souhaitant contribuer à la mise en œuvre du projet DéfiScience.*

- **Représentations des associations au Comité stratégique**

Les associations et réseaux représentés au Comité Stratégique DéfiScience, membres permanents* et membres cooptés* pour un mandat de 3 ans, sont tous membres constitutifs de la filière.

- ✓ représentants d'organisations associatives, **membres permanents** du Comité Stratégique en raison des partenariats historiques et/ou opérationnels avec la filière,
- ✓ représentants des associations syndromiques, **membres cooptés**, ayant répondu à l'appel à candidatures dans la limite de 10 associations.

Production de ressources d'information et de formation

A disposition de tous sur le site de la filière <http://www.defiscience.fr/filiere/>

- Socle de connaissances partagées entre familles et professionnels afin de faciliter le dialogue
- Pour certaines co-construites avec les associations de parents
 - Aspects médicaux et médico-sociaux des troubles du neurodéveloppement de causes rares
 - Présentation de métiers participants à l'accompagnement des enfants et des familles
 - Témoignage de parents et de personnes sur le parcours de santé et de vie
 - PNDS dont le PNDS Syndrome de Rett publié en 2017

DÉFICIENCE INTELLECTUELLE ET MALADIES RARES DU NEURODÉVELOPPEMENT

CONNAISSANCES FONDAMENTALES

Pour comprendre et accompagner
Pour échanger et collaborer

Définitions et repères
Étiologie, origine des troubles
Évaluation des compétences
et des limitations
Accompagnement et soins
Regards croisés



APPROCHE SYNDROMIQUE

SYNDROMES, CE QU'IL FAUT SAVOIR

Pour personnaliser les soins
Pour prévenir d'autres troubles ou sur-handicaps

Caractéristiques du syndrome
Mécanisme génétique
Suivi médical spécifique
Accompagnements médico-sociaux
Regards croisés

DES OUTILS PÉDAGOGIQUES élaborés avec des professionnels et des parents

CONSTRUIRE UN SAVOIR PARTAGÉ,
PROPOSER DES ESPACES DE RENCONTRE
ET DE DIALOGUE, C'EST PERMETTRE LA
RECONNAISSANCE DES COMPÉTENCES
DE CHACUN ET FACILITER L'ACCORDAGE*



Professionnels

Rendre accessible aux familles, professionnels de
l'accompagnement, des notions médicales
complexes et le savoir expérientiel des personnes
et des familles en améliorant la littératie

LA LITTÉRATIE EN SANTÉ*,
C'EST DÉVELOPPER
LA CAPACITÉ À TROUVER
DE L'INFORMATION
ET À LA COMPRENDRE



Familles

DÉFISCIENCE, MALADIES RARES DU NEURODÉVELOPPEMENT

FORMATION ET INFORMATION : EXEMPLE DE RÉALISATION

DÉFICIENCE INTELLECTUELLE ET RECHERCHE : DU DIAGNOSTIC AU TRAITEMENT



Film coproduit par les filières de santé DéfiScience, AnDDI-Rares.
Avec la contribution de la filière FAI2R, et des RIIPPS KIDS France,
et réalisé par Clémentine MAROT



FORMATION ET INFORMATION

DÉFISCIENCE, MALADIES RARES DU NEURODÉVELOPPEMENT

POURQUOI ET COMMENT RECHERCHER LES CAUSES DE LA DÉFICIENCE INTELLECTUELLE ?

La déficience intellectuelle est un trouble du neurodéveloppement défini par une limitation des capacités intellectuelles et une difficulté d'adaptation aux situations complexes ou nouvelles. Cette séquence aborde :

CONSEIL GÉNÉTIQUE



SUIVI MÉDICAL

PROJET DE VIE

ORIGINE DES TROUBLES ET ÉVOLUTION



QUELS LIENS ENTRE L'ANOMALIE GÉNÉTIQUE, LE DÉVELOPPEMENT ET LE FONCTIONNEMENT DU CERVEAU ?

Les anomalies génétiques peuvent modifier le développement et le fonctionnement du cerveau de plusieurs manières, selon la fonction des gènes impliqués



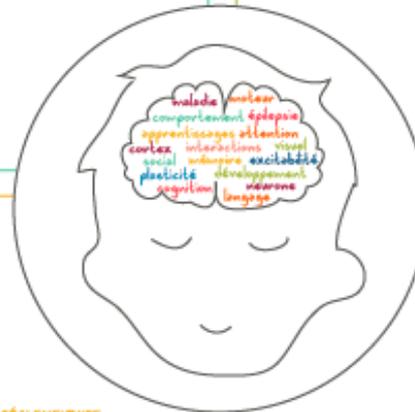
ANOMALIES DE STRUCTURE



ANOMALIES DU MÉTABOLISME



ALTÉRATION DE LA PLASTICITÉ CÉRÉBRALE



troubles
comportement
épilepsie
apprentissage
attention
social
interaction
visuel
plasticité
développement
sensation
neurone
langage

AUTORISATION DE MISES SUR LE MARCHÉ



ENCADREMENT RÉGLEMENTAIRE

PHASE PRÉCLINIQUE

PHASES CLINIQUES



APPORTS DES THÉRAPIES NON MÉDICAMENTEUSES



AGIR SUR LA CAUSE



AGIR SUR LES TROUBLES ET LES SYMPTÔMES



Chaque année, des milliers de molécules sont imaginées afin de devenir des médicaments. Pourtant une seule d'entre sera peut être commercialisée.

LA RECHERCHE CLINIQUE : DE LA MOLÉCULE AU MÉDICAMENT

Si on ne sait pas encore guérir la déficience intellectuelle, des approches thérapeutiques permettent de soutenir le développement des capacités cognitives et adaptatives, de traiter les troubles et symptômes et d'améliorer la qualité de vie des personnes.

QUELS TRAITEMENTS ENVISAGER ET QUELLES PISTES POUR LA RECHERCHE ?

LAGNEUX

4e journée sur la déficience intellectuelle

Communication et oralité. Des compétences à soutenir pour une meilleure qualité de vie.

LYON

Les conférences du Centre de Référence Déficience Intellectuelle de causes rares

MONTPELLIER

Déficiences intellectuelles-troubles du neurodéveloppement : et si on parlait de compétences ?

STRASBOURG

Mieux comprendre pour mieux accompagner / Syndrome d'Angelman

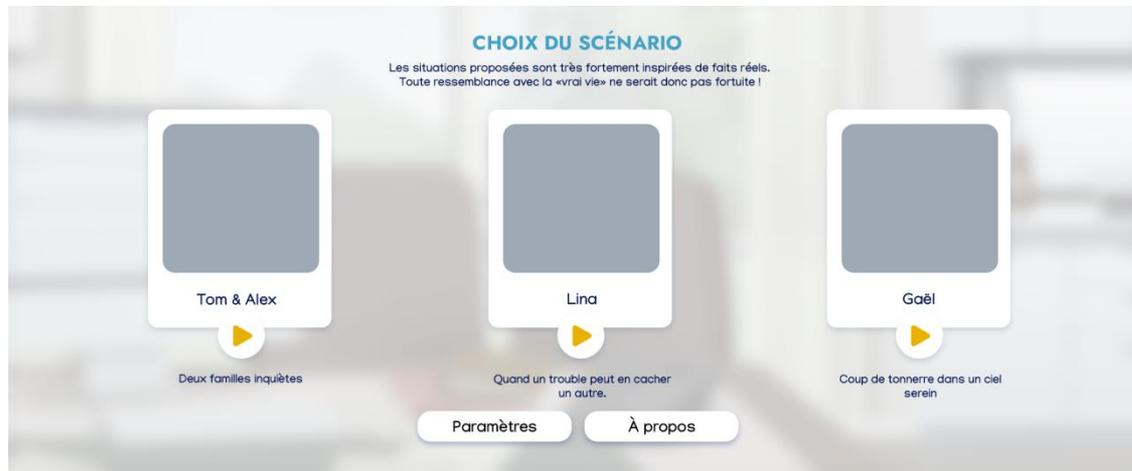
EN 2021 : un Serious Game !



DéfiGame est un « Jeu sérieux » destiné principalement aux médecins généralistes ou pédiatres de ville. Le joueur sera amené à prendre en charge quatre jeunes patients, Lina, Tom, Alex et Gaël, dont la trajectoire développementale interroge.

A partir de ces quatre parcours scénarisés, du repérage des premiers signes d'alerte à la recherche du diagnostic étiologique, DéfiGame permet de s'approprier les recommandations de bonnes pratiques concernant :

- la coordination d'un parcours de prescription et de soins pertinent, de la recherche d'un diagnostic à la prise en charge précoce des troubles du neurodéveloppement
- l'accompagnement des familles au moment et suite à l'annonce d'un diagnostic de maladie rare du neurodéveloppement.



En accès libre depuis le site de DéfiScience
n'hésitez pas à en faire la promotion !

Pour toute demande d'information:

Caroline IMMESOETE

Chargée de mission formation

✉ : caroline.immesoete@chu-lyon.fr

☎ : 04 27 85 62 47