Défi Science
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Filière de Santé
Maladies Rares du neurodéveloppement

Cassandre Bonnet, cheffe de projet
Caroline Immesoete, chargée de mission

12/11/2022

JOURNÉES NATIONALES SYNDROME DE RETT

ON DÉFINIT UNE MALADIE RARE COMME ÉTANT UNE MALADIE TOUCHANT MOINS D'1 PERSONNE SUR 2000

Moins de **30 000 patients par maladie**.

Aujourd'hui, on recense **7 000 maladies rares**, et plus de 3 millions de personnes sont concernées en France (4,5% de la population)

80% des maladies rares sont **d'origine génétique**, et 85% **sont orphelines (sans traitement curative)**.

Dans 50% des cas, les maladies rares entraînent un **deficit moteur, intellectual ou sensoriel**.

Le plus souvent, les maladies rares sont **sévères, chroniques, d'evolution progressive** et affectent considérablement **la qualité de vie** des patients et de leurs proches.

Dans 50% des cas, les maladies rares concernent **les enfants de moins de 5 ans** et sont responsables de 10% des décès entre 1 an et 5 ans.

https://www.orpha.net

MINISTÈRE
DE LA SANTÉ
ET DE LA PRÉVENTION

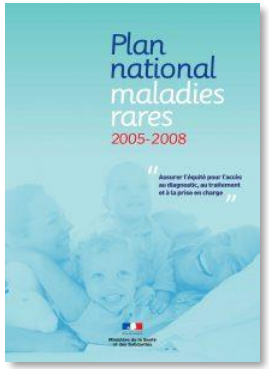
LES FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES FONT PARTIE DE LA STRATÉGIE NATIONALE CONCERNANT LA PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES.

Les Plans Nationaux Maladies Rares (PNMR) encadrent et structurent les engagements de la France contre les maladies rares.

PNMR 1

2005 → 2008

- Les maladies rares deviennent un enjeu de santé publique
- Labellisation de 131 centres hospitaliers experts appelés Centres de Référence Maladies Rares (CRMR)



PNMR 2

2011 → 2014 (2016)

- Création des filières de santé maladies rares pour coordonner et faciliter les collaborations entre les centres experts
- Lancement de la Base National de Données Maladies Rares (BNDMR)

PNMR 3

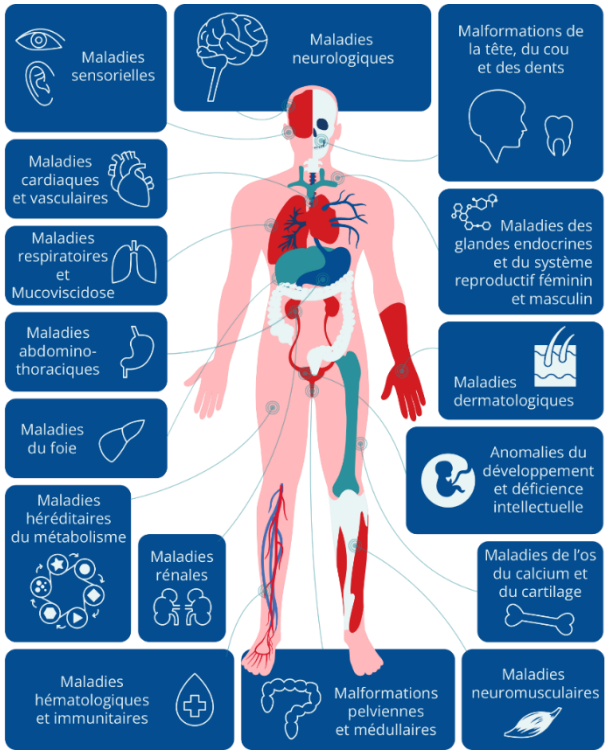
2018 → 2022

- Objectif : un diagnostic pour tous et un traitement pour chacun

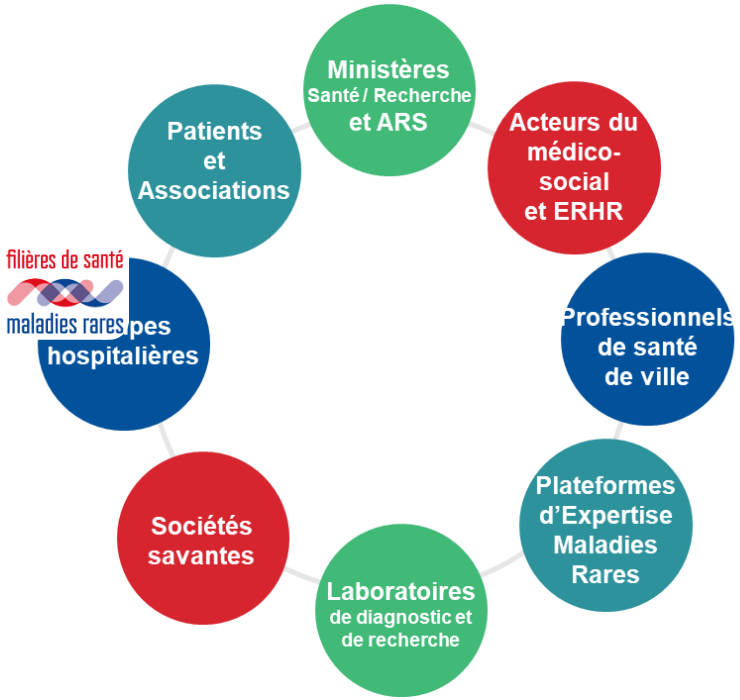
Défi Science
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

23 Filières de santé maladies rares facilitent les collaborations entre l'ensemble des parties prenantes dans les maladies rares.

Chacune des 23 filières rassemble des centres experts spécialisés sur des maladies spécifiques du corps humains.



Elles mettent en lien les acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares qu'elles addressent.



Défi Science
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

https://www.filieresmaladiesrares.fr/

23 Filières de santé maladies rares facilitent les collaborations entre l'ensemble des parties prenantes dans les maladies rares.

https://www.filieresmaladiesrares.fr/

2022

DéfiScience, une filière de santé nationale dédiée aux maladies rares du neurodéveloppement et aux pathologies associées

On définit un Trouble du Neurodéveloppement comme étant un défaut de développement des compétences cognitives attendues lors du développement psychomoteur et affectif de l'enfant.

Epilepsie

Handicap moteur

5 à 10% des enfants

- Déficiences intellectuelles
- Troubles de la communication
- Troubles du spectre de l'autisme
- Déficits attentionnels / hyperactivités
- Troubles spécifiques de l'apprentissage
- Troubles moteurs
- Autres troubles neuro-développementaux

Surdité

Basse vision

Anxiété
Dépression
TOC

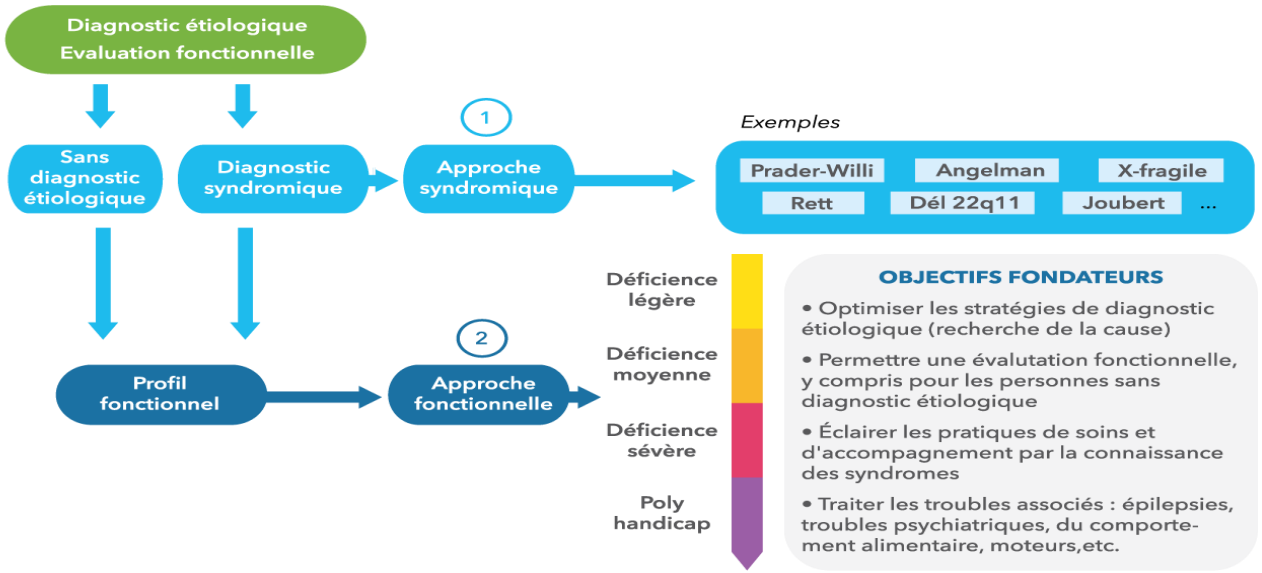
...

Diagnostic and Statistical Manual, 5th Edition, 2013

DéfiScience, une filière de santé nationale dédiée aux maladies rares du neurodéveloppement et aux pathologies associées

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



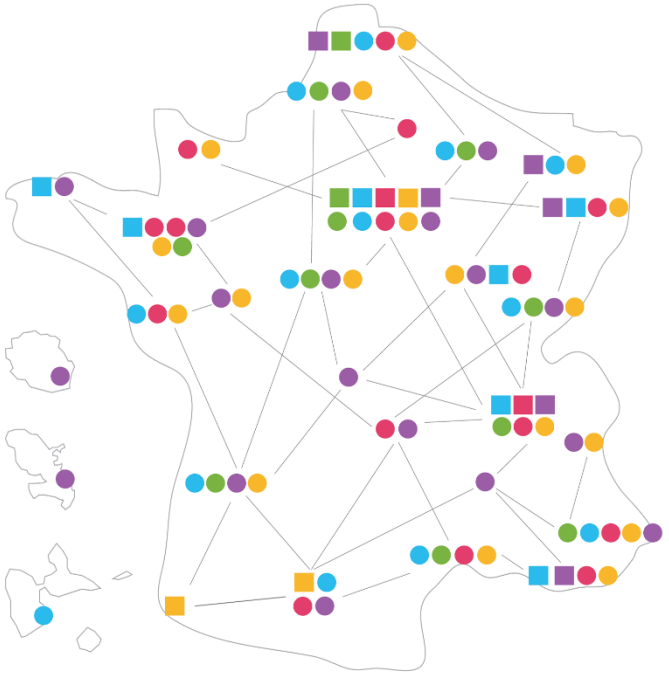
DéfiScience, une filière de santé nationale dédiée aux maladies rares du neurodéveloppement et aux pathologies associées

Un réseau de centres experts des maladies rares du neurodéveloppement et pathologies associées

27
Centres de référence

79
Centres de compétences

- CRMR Déficiences intellectuelles de causes rares
- CRMR Epilepsies rares
- CRMR Maladies rares à expression psychiatrique
- CRMR Syndrome de Prader-Willi et Syndromes apparentés
- CRMR Malformations et maladies congénitales du cervelet



3 missions pour améliorer le parcours de santé des personnes atteintes de maladies rares du neurodéveloppement

- Améliorer l'accès au diagnostic et la prise en charge des personnes, sans point de rupture au cours du parcours.
- Former et informer tous les publics sur les maladies rares du neurodéveloppement et leur prise en charge.
- Encourager et coordonner la recherche fondamentale, translationnelle, clinique et organisationnelle, à l'échelle nationale et européenne.

DéfiScience rassemble 5 réseaux thématiques de centres experts appelés Centres de Référence Maladies Rares (CRMR)

CRMR
Déficiences intellectuelles de causes rares

1 centre coordonnateur (Pitié Salpêtrière, Paris)

Coordonnant

12 centres experts « constitutifs »

10 centres de compétence

CRMR
Epilepsies rares

1 centre coordonnateur (APHM, Marseille)

Coordonnant

14 centres experts « constitutifs »

16 centres de compétence

CRMR
Maladies rares à expression psychiatrique

1 centre coordonnateur (Pitié Salpêtrière, Paris)

Coordonnant

5 centres experts « constitutifs »

12 centres de compétence

CRMR
Syndrome de Prader-Willi et obésités de causes rares avec troubles du comportment alimentaire

1 centre coordonnateur (CHU de Toulouse)

Coordonnant

5 centres experts « constitutifs »

18 centres de compétence

CRMR
Malformations et maladies congénitales du Cervelet

1 centre coordonnateur (Trousseau, Paris)

Coordonnant

2 centres experts « constitutifs »

5 centres de compétence

Toutes ces expertises sont réunies au sein de la filière de santé maladies rares DéfiScience

Défi Science

Maladies Rares du Neurodéveloppement

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

DES OUTILS D'AUTO-FORMATION ET D'INFORMATION

LES CARTES D'URGENCE

Personnes à prévenir en priorité

Mme/M. : ..... Tél. : .....

Mme/M. : ..... Tél. : .....

Médecin traitant : ..... Tél. : .....

Spécialiste traitant : ..... Tél. : .....

Centre de Référence : ..... Ville : .....

Tél. : .....

Association de patients :

AnDDI-Rares

DéfiScience
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE
MINISTÈRE CHARGÉ DE LA SANTÉ

maladies rares

CARTE D'URGENCE
EMERGENCY CARD

Syndrome de RETT
Maladie rare du neurodéveloppement

Nom : .....

Prénom : .....

Date de naissance : ..... / ..... / .....

Mise à jour : .....

www.orpha.net

LE SYNDROME DE DRAVET ASSOCIE UNE ÉPILEPSIE PHARMACO-RÉSISTANTE, UNE DÉFICIENCE INTELLECTUELLE DE MODÉRÉE À SÉVÈRE.
Troubles moteurs, du langage, du comportement et de la régulation thermique

Troubles associés :
☐ Stéréotypies (95 %) ☐ Troubles vasomoteurs (80 %) ☐ Epilepsie et crises non épileptiques (90 %)
☐ Apraxie de la marche (62 %) ☐ Troubles ventilatoires (48 %): apnée, hyperventilation
☐ Constipation ☐ Troubles du sommeil ☐ QT long, (< 10 %) ☐ RGO ☐ Anorexie

ATTENTION : Difficultés à exprimer, ressentir et à décrire la douleur.
Risque de comportement inadapté en cas de stress.
Réglettes d'auto- et d'hétéroévaluation de la douleur sont requises (Envendol, numérique (EN), visuelle (EVA)).

Traitement en cours (posologie) et autres informations médicales utiles :
Attention aux contre-indications en cas de QT long

.....

.....

.....

JE COMMUNIQUE, J'INTERAGIS - Privilégier la communication par le regard

Je m'exprime oralement : : ..... ☐ Oui ☐ Difficilement ☐ Non
Je comprends des consignes simples (orales simples) : ..... ☐ Oui ☐ Difficilement ☐ Non
Je comprends des consignes simples (non orales simples) : ..... ☐ Oui ☐ Difficilement ☐ Non
J'utilise des outils de communication : ..... ☐ Pictos/photos ☐ Français signé ☐ Pointage
Je fixe ou poursuis une scène visuelle : ..... ☐ Oui ☐ Difficilement ☐ Non
J'ai des troubles de la vision : ..... ☐ Oui ☐ Non
J'ai des troubles de l'audition : ..... ☐ Oui ☐ Appareillé ☐ Non
Mon entourage sait interpréter et localiser ma douleur : ..... ☐ Oui ☐ Difficilement ☐ Non
Mon entourage sait interpréter et localiser mon inconfort : ... ☐ Oui ☐ Difficilement ☐ Non

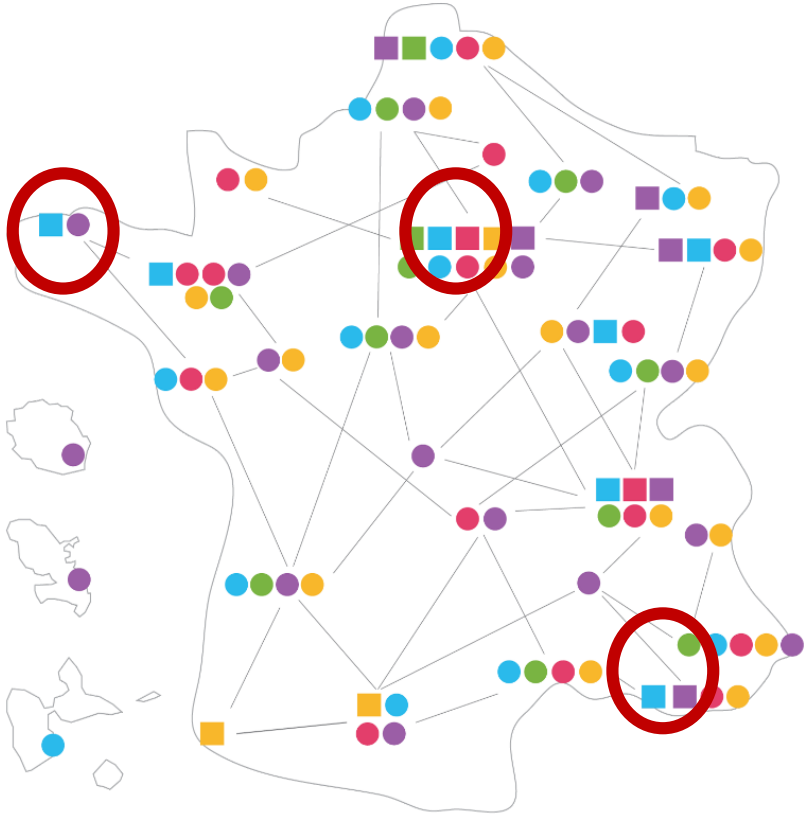
Merci de donner des explications avec des phrases courtes et des mots simples.
Merci d'écouter la personne qui me connaît bien et qui m'accompagne.
Mon entourage sait interpréter mes manifestations de stress et d'angoisse. Ce qui m'angoisse/ce qui me rassure

.....

.....

DéfiScience
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

PROGRAMME D'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE « VIVRE AVEC LE POLYHANDICAP »



- Coopération de 3 centres : Necker - Brest - Marseille
- Soutien à la prévention des troubles respiratoires et orthopédiques
- 1 er phase : déploiement dans les 3 centres en présentiel
- 2eme phase : diffusion nationale avec +/- d'ateliers à distance
- En cours de dépôt auprès des 3 ARS

Défi Science
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

LES MODULES E-LEARNING

MISE À DISPOSITION DE RESSOURCES ET D'OUTILS PÉDAGOGIQUES

COMPRENDRE ET PARTAGER LES SAVOIRS

Professionnels de la santé, de l'accompagnement, familles et proches

V. des Portes, M.P. Reymond, C. Immesoete - Filière DéfiScience

DÉFICIENCE INTELLECTUELLE ET MALADIES RARES DU NEURODÉVELOPPEMENT

CONNAISSANCES FONDAMENTALES

Pour comprendre et accompagner

Pour échanger et collaborer

- Définitions et repères
- Etiologie, 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*

Professionels

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

MIS À DISPOSITION À DES FINS D'INFORMATION ET DE FORMATION

- VIDÉOS PÉDAGOGIQUES
- JOURNÉES DE FORMATION SUR SITE
- ETATS GÉNÉRAUX DE LA DÉFICIENCE INTELLECTUELLE
- MODULES E-LEARNING SYNDROMES X FRAGILE, ANGELMAN, TRISOMIE 21, PRADER-WILLI...
- RETOURS D'EXPÉRIENCE PARENTS ET PROFESSIONNELS
- DIPLÔMES UNIVERSITAIRES

Modules de formation à distance

Actions de formation en présentiel

LES MODULES E-LEARNING : EXEMPLE DU MODULE X FRAGILE

Syndrome X-Fragile

Mieux Comprendre pour Mieux Accompagner

Les ressources et activités proposées ci-dessous ont pour objectif principal de vous apporter les notions socles à connaitre sur le syndrome X Fragile.

Il s'agit du plus petit savoir commun devant être partagé avec l'ensemble des professionnels ou des aidants familiers qui accompagnent ou souhaitent accompagner une personne vivant avec le Syndrome X Fragile.

Si vous vous inscrivez à une action de formation organisée par la Filière DéfiScience, l'appropriation de ses connaissances en autonomie pourra faire partie intégrante du parcours de formation.

Les caractéristiques syndromiques
durée : 5 minutes 34

Suivi médical
durée : 3 minutes 40

Prévalence, mécanismes génétiques
durée : 5 minutes

Le syndrome X Fragile et l'épilepsie
durée : 1 minutes 30

X Fragile et troubles du sommeil
durée : 2 minutes 15

Après avoir visualisé les vidéos, nous vous invitons à consulter la fiche Orphanet du syndrome X Fragile
= Télécharger la fiche Orphanet

Durée du travail : environ 40 minutes

Testez vos connaissances !

Nous vous invitons maintenant à réaliser ce QCM afin d'évaluer votre appropriation des connaissances.

Durée de travail estimée : 20 minutes en moyenne.

Démarrez le quiz

En savoir +

Continuez à approfondir vos connaissances en allant explorer :

- le site internet de l'association Fragile X France : la rubrique « Accompagnement », la Web-TV pour des informations sur le FXTAS et l'IOP
- le site internet de la filière de santé DéfiScience

« Paroles de Parents »

6 vidéos

Merci à Emilie, Brendon et Michael de partager ces moments de vie relatifs à leur parcours familial.
Ce témoignage n'a pas prétention à représenter le vécu de toutes les familles. Le spectre de la déficience intellectuelle engendrée par l'X Fragile est très large : les troubles peuvent être de légers à sévères.
Michael se situe dans la catégorie d'une déficience plutôt légère.

Les signes d'alerte
durée : 3 minutes

L'annonce du diagnostic
durée : 6 minutes 30

Les particularités
durée : 5 minutes 52

La fratrie
durée : 8 minutes 24

La vie affective
durée : 6 minutes 36

Message aux parents
durée : 4 minutes 33

DéfiScience
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

LES MODULES E-LEARNING : MODULE RETT EN 2023 !

- **9 témoignages déjà en ligne sur Youtube de la filière**
- **Thèmes : annonce diagnostic, petite enfance, adolescence, fratrie, vie de couple… ce que l'on veut dire aux autres parents**

DéfiScience
Maladies Rares du Développement Cérébral et Déficience Intellectuelle
FILIERE NATIONALE DE SANTE

LE SYNDROME DE RETT

- **Animation « vidéo scribbing » en cours de validation**
- **Les autres thèmes : signes cliniques, suivi médical spécifique, accompagnement médico-sociaux, suivi psychiatrique de l'enfant et de l'adulte seront tournés début 2023**

DéfiGame :Le Serious Game sur les Troubles du Neurodéveloppement

Les Troubles du Neurodéveloppement (TND) concernent 5 % à 7 % des personnes à travers le monde.
En France ils concerneraient deux millions de personnes, enfants et adultes pourtant le parcours de soin n'est pas optimal

Constat

- Médecins spécialistes de la Filière recevant trop de demandes de consultation pour des patients dont la prise en charge aurait pu être initiée par la médecine de ville : risque de perte de chance
- Parents rapportant un défaut d'information et de coordination du généraliste ou pédiatre concernant le parcours vers un diagnostic étiologique et les accompagnements précoces à réaliser.

Problème

L'absence de coordination des soins mène parfois à un défaut d'accès aux soins courants ou aux soins d'urgence faute de diagnostic ou d'une compréhension correcte de la problématique sous-jacente.

Comment **soutenir le développement des compétences des professionnels** qui accompagnent le parcours des personnes pouvant présenter un trouble du neurodéveloppement **sans enjeux sur le parcours de santé de ses patients ni d'impact sur la qualité des soins rendus** ?

DéfiGame

Le Serious Game DéfiGame à destination :

- Médecin européen qui s'interroge sur l'étiologie d'un trouble du neurodéveloppement, prescrit des examens génétiques ou souhaite mettre à niveau ses connaissances dans le champ des TND et notamment en relation avec une maladie rare.
- Tout autre professionnel du soin concerné par la question du diagnostic étiologique ou de l'accompagnement précoce des enfants présentant un TND et de sa famille.

DéfiScience
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

DéfiGame :Le Serious Game sur les Troubles du Neurodéveloppement

Toute ressemblance avec la réalité n'est pas fortuite !

Un outil conçu à partir de cas réels

- Conception en collaboration avec les associations de familles
- Situations issues de parcours vécus.
- Comptes rendus et résultats anonymisés d'examens authentiques

Une mise en situation favorisée par des outils concrets

- Familiarisation avec l'usage d'outils concrets :
  - Formulaire de repérage d'un développement inhabituel chez les enfants de moins de sept ans
  - Grille de repérage des signes faisant suspecter un TSA (MChat)
  - Supports de communication en Facile à Lire et à Comprendre Santé BD et Communication Alternative et Augmentative (CAA)
  - Grilles de repérages de la douleur chez des enfants non verbaux
  - Guides de bonnes pratiques et Protocoles Nationaux de Diagnostics et de Soins (PNDS) quand ils existent

Des ressources documentaires de référence

- Conclusion sous forme de nouvelles de l'évolution des personnages incluant des comptes rendus d'évaluation fonctionnelles et une synthèse des points à retenir.
- Inclusion d'une bibliothèque de documents ressources de référence, complémentaires à ceux présents dans le jeu. Elle sera mise à jour tous les ans.

DéfiGame :Le Serious Game sur les Troubles du Neurodéveloppement

« Dans ce jeu, vous incarnez un médecin généraliste nouvellement installé et vous recevez quatre jeunes patients, Lina, Tom, Alex et Gaël, dont la trajectoire développementale interroge. »

Situation 1 : Tom & Alex

Vous recevez dans un déroulé chronologique alternativement de Tom, 15 mois et Alex 18 mois. Les deux enfants semblent avoir les mêmes symptômes or un symptôme n'est pas un diagnostic. Les dialogues avec les parents permettent de renseigner les formulaires de repérages dont il faudra déduire les premiers examens à prescrire et les accompagnements thérapeutiques à mettre en oeuvre sans tarder. Vous prenez connaissance des résultats et des comptes rendus, automatiquement archivés dans le dossier du patient. Si vos propositions ne sont pas correctes le parent peut ne pas revenir. Une fois le diagnostic génétique obtenu, la maman de Tom de nouveau enceinte vous interpelle sur la conduite à tenir compte tenu des risques de transmission.

Situation clinique de référence : Syndrome de Partington / Autisme

Situation 2 : Lina

A 18 ans elle vient pour la première fois seule à un RDV médical. Elle a des difficultés scolaires, un fond dépressif et est victime de harcèlement scolaire. Vous conduisez la recherche de l'origine de ses troubles avec, si vous le jugez nécessaire, la participation de la maman. Le diagnostic de troubles du neurodéveloppement liés à une anomalie génétique éclaire le parcours de la jeune fille. Vous serez amené à l'accompagner dans ses projets de vie sur le plan de la sexualité et de la parentalité. Vous devez aussi coordonner la prise en charge de Lina vis-à-vis de troubles psychiatriques d'apparition tardive.

Situation clinique de référence : Syndrome de Microdélétion 22q11

Situation 3 : Gaël

A 12 mois il fait une crise d' épilepsie qui l'a conduit aux urgences . Sa maman vous interroge sur l'origine de cette épilepsie et de ce fait sur les modes de garde possibles. Le diagnostic de Syndrome d'Angelman, trouble grave du neurodéveloppement, est posé. On retrouve Gaël à 8 ans il est grognon, pas très coopératif. Vous devez trouver la meilleure manière de réaliser l'examen clinique et un diagnostic afin d'orienter sa prise en charge. On retrouve la maman de Gaël 12 ans plus tard pour un suivi de sa tension. La famille vit des passages difficiles et Gaël à 20 ans développe des troubles du comportement qu'ils n'avaient pas jusqu'ici. Vous devrez en trouver l'origine et questionner aussi la santé et l'équilibre psychologique de la maman.

Situation clinique de référence : Syndrome d'Angelman

DéfiScience, une filière de santé nationale dédiée aux maladies rares du neurodéveloppement et aux pathologies associées

Newsletter DéfiNews

Réseaux sociaux et chaine Youtube

Notre nouveau site internet lancement début décembre. https://www.defiscience.fr/

Défi Science

Maladies Rares du Neurodéveloppement

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

MERCI POUR VOTRE ÉCOUTE !