

## Filière DéfiScience

Maladies Rares du Neurodéveloppement

Rapport d'activité – Année 2019

### FICHE D'IDENTITE

**Animateur** : Pr Vincent DES PORTES, [vincent.desportes@chu-lyon.fr](mailto:vincent.desportes@chu-lyon.fr)

**Cheffe de projet** : Marie-Pierre REYMOND, [marie-pierre.reymond01@chu-lyon.fr](mailto:marie-pierre.reymond01@chu-lyon.fr)

**Etablissement d'accueil** : Hospices Civils de Lyon, 3 quai des Célestins, 69002 Lyon

**Site internet** : <http://www.defiscience.fr/>

### ORGANISATION

La filière DéfiScience est coordonnée par le Professeur Vincent des Portes, neuropédiatre à l'hôpital Femme-Mère-Enfant aux Hospices Civils de Lyon, coordonnateur du centre de référence constitutif « Déficiences intellectuelles de causes rares ».

#### ► Equipe opérationnelle

Pour répondre à ses missions et mettre en œuvre son Plan d'Actions, la filière DéfiScience s'appuie sur une équipe opérationnelle composée d'un chef de projet, d'une assistante, de trois chargées de mission responsables de pôles d'action, de cinq chargées de mission à temps partiel affectées aux cinq thématiques de la filière.

#### ► Gouvernance

##### **Le comité de direction**

Le comité de direction est composé de l'animateur, des cinq médecins coordonnateurs des CRMR et du chef de projet. Le comité de direction se réunit tous les mois. Le Comité de direction décide des actions à mettre en œuvre conformément aux directives données par la DGOS et aux orientations prises en comité stratégique. Il accompagne l'équipe opérationnelle dans la mise en œuvre des actions et s'assure de leur bon déroulement.

##### **Le comité stratégique**

Le Comité Stratégique est composé du comité de direction, des représentants des centres de référence constitutifs et des centres de compétence des cinq CRMR, des représentants d'organisations associatives, membres permanents du Comité Stratégique en raison des partenariats historiques et/ou opérationnels avec la filière, de représentants des associations syndromiques.

Le Comité Stratégique est une instance de concertation et de décision. Il est consulté pour toutes les décisions concernant les orientations stratégiques. Il valide la déclinaison du plan d'actions et il est tenu informé de son avancement.

##### **Le Comité d'interface avec la filière Anddi-Rares**

Afin d'optimiser les interactions entre les deux filières, un comité d'interface a été mis en place. Cette instance est composée a minima des deux animateurs, des deux chefs de projet, du représentant

AnDDI-Rares nommé comme représentant de la filière aux comités stratégiques de DéfiScience, et du représentant DéfiScience nommé comme représentant de la filière aux comités de pilotage AnDDI-Rares. Le comité se réunit au moins une fois par semestre et à chaque fois que les animateurs le jugent nécessaire.

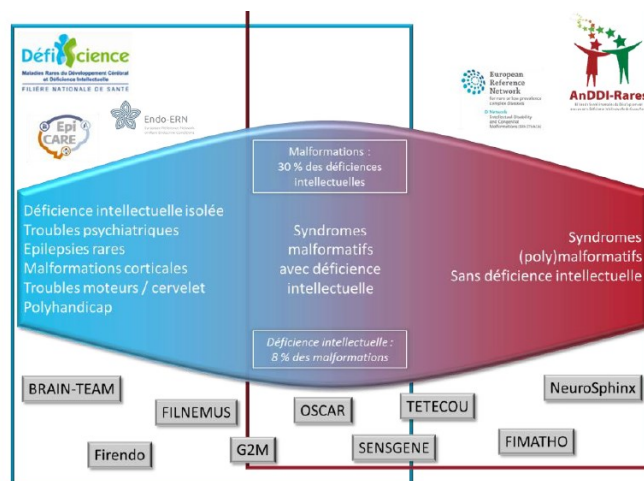
## PERIMETRE

La filière DéfiScience est dédiée aux maladies rares du neurodéveloppement à l'origine de troubles cognitifs souvent sévères pouvant être associés à d'autres pathologies : épilepsies, troubles moteurs, troubles psychiatriques et troubles du comportement alimentaire. Cette population est estimée à 170 000 personnes en ne considérant que celles nécessitant un accueil en établissement médicosocial.

La filière rassemble cinq réseaux d'expertises complémentaires qui permettent de prendre en compte l'ensemble des troubles ou pathologies, rencontrés à divers degrés dans les maladies rares du neurodéveloppement.

DéfiScience et AnDDI-Rares partagent une partie de leur champ d'interventions pour les syndromes malformatifs avec déficience intellectuelle. Les champs d'expertise sont complémentaires, la filière DéfiScience, ayant une expertise dans les maladies et troubles du neurodéveloppement avec une approche pluridisciplinaire, et la filière AnDDI-Rares ayant une expertise dans les syndromes poly-malformatifs avec ou sans déficience intellectuelle.

Le schéma ci-dessous explicite ces périmètres et mentionnent d'autres filières dont certaines maladies rares relèvent en complément des expertises de DéfiScience et d'AnDDi-Rares

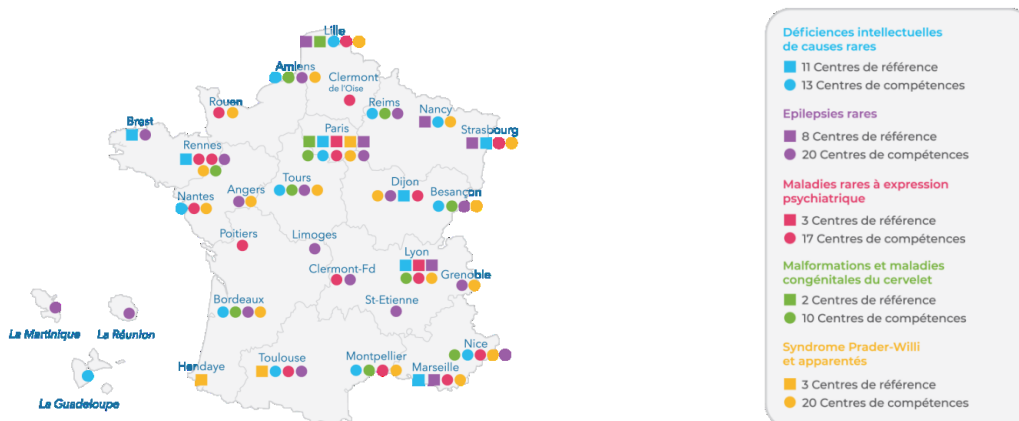


## COMPOSITION

La Filière DéfiScience est composée

- ✓ de 27 centres de référence et 79 centres de compétences répartis en 5 réseaux
- ✓ de laboratoires de diagnostic de génétique moléculaire et des laboratoires de cytogénétique
- ✓ d'unités de recherche avec une unité d'affiliation de médecins coordonnateurs des centres de référence de la filière et une équipe de recherche partenaire dans le champ des Sciences Humaines et Sociales du Handicap
- ✓ d'associations de familles et de patients et de fédérations

Figure n°1 : Cartographie des centres rattachés à DéfiScience



## ACTIONS ISSUES DU PNMR3 REALISEES PAR LA FILIERE DéfiScience en 2019

### Axe 1 - REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

#### Action 1.2 - Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique

La structuration du diagnostic génétique sur le territoire a permis l'accès aux panels de gènes dans chaque région, grâce à la forte implication de l'ANPGM. L'offre de soin est plus équitable avec une nette amélioration du taux diagnostique. Le centre coordinateur du CRMR DI (Pitié-Salpêtrière) a poursuivi le séquençage d'exomes en trio, qu'il a mis à disposition de tous les sites constitutifs et de compétence du CRMR qui le souhaitaient.

Des réunions de concertation pluridisciplinaires locales (hebdomadaires) et nationales (organisées par le groupe DI de l'ANPGM) permettent aux cliniciens et aux biologistes d'analyser ensemble les résultats et de discuter les situations complexes. Des projets de recherche ont été mis en place avec ANDDI : sur la question médico-économique (étude DISSEC) et sur les données secondaires (étude FIND). Du fait de l'utilisation de ces nouvelles technologies de NGS, l'intrication avec la recherche est forte, et de nombreuses publications collaboratives ont vu le jour.

Le CRMR DI participe avec la filière AnDDI-Rares au projet pilote DEFIDIAG du Plan France Médecine Génomique (PFMG) 2025 : « *Etude pilote des différentes stratégies de séquençage haut débit du génome pour le diagnostic génétique des patients atteints de déficience intellectuelle* ».

Compte tenu de cette étude ciblant le diagnostic génétique de la déficience intellectuelle, toutes les pathologies avec déficience intellectuelle ont été exclues de la première vague de préindications d'orientation vers les plateformes AURAGEN et SEQOIA.

## Action 1.3 : Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du PFMG 2025

### ► Formation SHD et médecine génomique

En partenariat avec l'ANPGM (Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire) et l'AFGC (Association Francophone de Génétique Clinique), les filières AnDDI-Rares et DéfiScience ont proposé deux sessions de formation « *Séquençage Haut Débit et médecine génomique* » à l'attention des professionnels des filières.

Chacune des sessions a réuni deux cents personnes, répartis en plusieurs niveaux d'expertise selon leur spécialité et leur connaissance des sujets traités : clinique, éthique, génétique moléculaire, bio-informatique.

2 sessions en 2019 : 23 et 24 janvier, 3 et 4 octobre

### ► Pré-indications Plateformes Sequoia et Auragen

La deuxième vague de pré-indications, moins restrictive que la première, a permis à la filière de présenter six groupes de pathologies dont cinq ont été retenues :

- ✓ Déficiences intellectuelles avérées, pré-indication commune DéfiScience & AnDDI-Rares
- ✓ Epilepsies pharmaco-résistantes à début précoce
- ✓ Schizophrénies syndromiques
- ✓ Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral
- ✓ Troubles du spectre autistique
- ✓ *Schizophrénie à début précoce (non retenue)*

### ► Mise en place des RCP

En vue de la sélection des dossiers orientés vers les plateformes, la filière a accompagné les référents des préindications retenues dans la mise en place des réunions de consultations pluridisciplinaires (RCP) requises.

RCP régionales ou nationales selon la préindication, c'est l'outil SARA qui sera utilisé à compter de 2020 pour les RCP d'entrée et de sortie dans le dispositif.

## Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic

Les spécificités des troubles du neurodéveloppement, notamment la primauté du diagnostic fonctionnel sur le diagnostic étiologique, ainsi que l'impossibilité en l'état de coder correctement la grande majorité des pathologies, expliquent une mobilisation relativement modérée des centres de la filière dans la comptabilisation des patients sans diagnostic génétique, alors qu'ils représentent entre 50 et 60 % des patients suivis dans les centres.

Pour autant, l'ensemble des centres a été sollicité en 2019 pour estimer nombre de patients concernés et pour choisir collectivement le scénario le plus approprié.

Une première estimation porte à 6 000 le nombre de patients qui seraient sans diagnostic génétique pour l'ensemble des patients relevant de la filière mais **ce chiffre est bien en-deçà de la réalité** si l'on prend en compte la population adulte largement sous diagnostiquée. Une estimation plus précise sera réalisée dans le cadre du plan d'action « Errance et impasse diagnostique ».

Les fonds alloués spécifiquement à cette action sur les trois années à venir devraient permettre de lever les obstacles et d'améliorer le recensement des situations d'impasse ou d'errance diagnostiques.

### **Action 1.5 : Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires**

DéfiScience a choisi l'outil SARA comme plateforme RCP et a travaillé en collaboration étroite avec le groupe inter-filières et le développeur SiS-RA pour adapter la plateforme aux besoins recensés par les filières et DéfiScience plus particulièrement.

Le réseau des Centres de référence et compétences « Déficiences intellectuelles de causes rares » a été le premier à tester la plateforme, avec trois RCP organisées de septembre à décembre 2019.

Depuis 2019, et conformément au plan d'actions, de nouvelles RCP sont progressivement mises en place, avec le soutien d'un chargé de mission DéfiScience dédié. Les RCP sont soit nationales soit régionales. Suivant le thème et l'objectif de la RCP, les centres de compétence sont invités à y participer et à proposer des dossiers à discuter.

### **Action 1.7 : Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR**

La participation de représentants de la filière au groupe de pilotage de l'action a été l'occasion de préciser la problématique spécifique de l'impasse diagnostique dans le champ du neurodéveloppement, avec la nécessité de préciser la définition de ce terme et de le resituer dans une démarche diagnostique globale, incluant le diagnostic du type de TND (DI, autisme, trouble complexe des apprentissages, ...).

Si l'on fait référence aux situations dont l'étiologie est probablement génétique, l'évaluation du nombre de patients en *errance diagnostique* ou *sans diagnostic* ne peut être qu'une estimation globale et approximative, basée sur le nombre de patients avec diagnostic rapporté au nombre de patients en file active. Si l'on étend cette estimation aux très nombreux patients non vus dans les centres de référence, alors le chiffre peut être largement décuplé.

La constitution d'un registre dynamique à partir des données de la BNDMR sous-entend de meilleures pratiques de renseignement des données contenues dans le SMD (Set minimum de données) et l'utilisation de thésaurus adaptés.

Les actions visant à développer et à homogénéiser les pratiques de codage des pathologies suivies dans les cinq réseaux de la filière devront permettre une avancée significative en ce sens.

Un plan d'actions à trois ans est en cours d'élaboration, précisant les moyens nécessaires à mobiliser pour lancer une dynamique collective dans les centres de la filière, centres de référence et centres de compétence.

## Axe 3 : PARTAGER LES DONNEES POUR FAVORISER LE DIAGNOSTIC ET LE DEVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS

### Action 3.1 : Déploiement de la BNDMR dans les CRMR/CRC/CCMR en lien avec les systèmes d'information hospitaliers.

L'accompagnement à la migration et au déploiement de BAMARA, en mode connecté ou autonome, s'est poursuivie en 2019, essentiellement pour les centres de référence :

- ✓ Actions de formation Inter-filières engagées au plan national dans les CHU de la filière en mode autonome ou connecté et actions spécifiques auprès des centres de la filière,
- ✓ Actions nationales auprès des DSI pour obtenir une fiche maladie rare répondant aux spécificités.

Un travail important de mise à jour et d'enrichissement des thésaurus est entamé afin de compléter le diagnostic étiologique par un diagnostic fonctionnel, en harmonisant avec les thésaurus fonctionnels européens à visée internationale.

## Axe 4 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES

### Action 4.3 : Générer des connaissances en vie réelle pour renforcer la connaissance des médicaments bénéficiant d'une AMM pour une ou plusieurs indications dans le traitement de maladies rares

A titre d'exemple d'actions conduites :

Une étude clinique est en cours pour les patients porteurs du syndrome de Prader-Willi. Il s'agit d'une étude phase 3 sur l'utilisation d'ocytocine en spray nasal chez les nouveau-nés avec ce syndrome. C'est donc un repositionnement d'une molécule, l'ocytocine, en utilisant la procédure hybride pour l'obtention de l'AMM. Le partenariat entre la start-up OT4B et le CHU de Toulouse permet d'utiliser les données obtenues dans les études précédentes.

## Axe 5 : IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA RECHERCHE SUR LES MALADIES

### Action 5.3 : Développer la recherche en sciences humaines et sociales

L'Etude-Action Eval'ID « *Evaluation multidimensionnelle des enfants avec DI scolarisés en IME ou en milieu ordinaire* » a été finalisée en 2019. La publication des résultats est en cours.

Plusieurs projets ont été ébauchés mais n'ont vu le jour par manque de moyens et de budget dédiés. Compte-tenu des partenariats construits de longue date avec les associations et l'environnement médico-social, la filière doit consolider ses capacités à investir dans ce champ de recherche.

#### ► Soutien à des projets de Recherche mis en place par les centres de la filière

La filière DéfiScience a soutenu en 2019 l'élaboration et la réalisation de trois projets de recherche collaboratifs proposés par les centres de référence et de compétence dans le périmètre des maladies rares du neurodéveloppement.

Les projets retenus répondaient aux critères suivants :

- Thématique transversale et non ciblée sur un groupe restreint de personnes.
- Transdisciplinaire impliquant des équipes appartenant à différents réseaux de la filière

### Titres des 3 projets

- *Rôle du Cervelet dans le développement de la cognition sociale : évaluation des mécanismes en jeu à l'aide de tâches écologiques développées chez l'enfant.* CRMR Malformations et Maladies Rares du Cervelet
- *Evaluation fine du profil moteur, langagier, cognitif et psycho-social des enfants présentant une agénésie du corps calleux sans déficience intellectuelle, associée à une tractographie.* CRMR Déficiences intellectuelles de causes rares
- *Hyperphagie, Obésité/surpoids, Ghreline chez des patients présentant une maladie Rare avec Déficience Intellectuelle (HOGRID).* CRMR Syndrome de Prader-Willi

Par ailleurs, DéfiScience soutient la recherche par des actions pédagogiques de sensibilisation et de formation auprès des associations et des réseaux partenaires.

#### ► Film D'animation « *Déficience intellectuelle et recherche : du diagnostic au traitement* »

En partenariat avec la filière AnDDI-Rares, DéfiScience a produit un film de sensibilisation aux spécificités et à la complexité de la recherche clinique dans le champ des maladies du développement cérébral et de la déficience intellectuelle.

Afin d'apporter un éclairage sur les problématiques rencontrées, de mesurer les limites et l'avancée de la science, et enfin, de découvrir les différents domaines de recherche concernés et leurs spécificités, le film " Du Diagnostic au traitement " » a été réalisé en 4 séquences :

- *Pourquoi et comment rechercher les causes de la déficience intellectuelle ?*
- *Quels liens entre l'anomalie génétique, le développement et le fonctionnement du cerveau ?*
- *Quels traitements envisager et quelles pistes pour la recherche ?*
- *Comment fabrique-t-on un médicament ?*

Une soirée débat de lancement a été organisée le 5 mai à Lyon. La diffusion des 4 séquences a été rythmée par des témoignages de parents, de professionnels et des représentants des RIPPS KIDS.

La diffusion et les animations autour de ces séquences à différentes occasions permettent de sensibiliser les familles et le grand public aux enjeux de la recherche dans le champ du neurodéveloppement.

Une version du film en langue anglaise ainsi qu'une édition en format Livre seront disponibles en 2020.

#### ► Journée annuelle de la filière 2019 autour du thème de la Recherche

Afin de dresser le paysage dans lequel se situent l'activité de Recherche au sein de la filière DéfiScience, la journée annuelle de la filière en mars 2019, rassemblant les équipes et les associations de patients, a été consacrée à ce sujet avec quatre sessions majeures :

- ✓ *Quand la recherche scientifique rencontre les patients*
- ✓ *Enjeux politiques avec l'industrie*
- ✓ *Cohortes et essais thérapeutiques*
- ✓ *Nouvelles technologies et troubles neuro-développementaux*

### Action 7.1 : Développer l'information pour rendre visible et accessible les structures existantes

#### ► Supports de communication

La filière dispose de supports de communication régulièrement mis à jour

- ✓ Plaquettes et kakemonos
- ✓ Site internet
- Information sur l'activité de la filière

La filière travaille en lien étroit avec toutes les associations de familles et de patients dans le champ des pathologies du neurodéveloppement.

Grâce ces nombreux partenariats, la filière et les actions qu'elle conduit sont maintenant bien connues et soutenues par les associations qui sont un appui précieux pour faire connaître la filière aux familles.

- Information sur l'existence et les pathologies de la filière aux professionnels de la santé

Destiné en premier lieu aux professionnels, tous secteurs d'activité confondus, le site internet permet d'informer sur l'activité de la filière et de mettre à disposition des ressources documentaires et pédagogiques.

Le bon référencement et la consultation du site internet, sur lequel on retrouve l'ensemble des rubriques, sont des leviers majeurs pour assurer le lien avec tous les acteurs, professionnels et familles.

#### ► Interventions lors des séminaires et congrès

La filière participe à de nombreuses manifestations :

- ✓ Congrès des sociétés savantes : Génétique, Neuropédiatrie, Neurologie,
- ✓ Journées Françaises de l'épilepsie
- ✓ Journées nationales et régionales Maladies Rares

Elle intervient également auprès des acteurs médico-sociaux, pour soutenir la compréhension et l'appropriation par ces acteurs de l'évolution des connaissances et leur application dans le champ des troubles du neurodéveloppement : Congrès national de l'Unapei, Congrès Anecamsp, Congrès ANCREAI (Sessad, IME, etc.), Séminaires Ketty Schwartz (Inserm).

#### ► Mise à disposition de ressources pédagogiques accessibles librement sur le site internet

La filière s'est engagée en 2019 dans la production de supports pédagogiques en libre accès sur le site de la filière :

- ✓ Comprendre la recherche clinique dans le champ du neurodéveloppement
- ✓ Connaître les grands syndromes dans le champ du neurodéveloppement

*Liste des ressources disponibles : cf Chapitre Formation*

#### ► Cartes d'urgence

En concertation et complémentarité avec la Filière AnDDi-rares sept cartes d'urgence ont été travaillées :

- ✓ six cartes dédiées à des syndromes relativement fréquents : Syndrome X-Fragile, Syndrome d'Angelman, Syndrome de Joubert, Syndrome de Prader-Willi, Syndrome de Dravet et Syndrome de Sturge-Weber.
- ✓ une carte plus généraliste : Handicap Intellectuel et maladies rares du neurodéveloppement



Sur l'ensemble de ces cartes, l'accent a été mis sur les capacités et moyens de communication de la personne, freins majeur à la prise en charge en situation d'urgence.

### **Action 7.3 : Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (ETP)**

#### **► Les programmes existants**

Treize programmes d'ETP, enregistrés auprès d'une ARS, ont été recensés au sein de la filière et bénéficient d'ores et déjà aux patients concernés par les thématiques proposées.

A côté des programmes recensés, beaucoup de centres ont activité d'éducation à la santé menée en collaboration étroite avec les associations de patients et familles pour soutenir leur santé physique, psychologique et sociale.

Les AAP de 2019 et 2020 permettront une formalisation des contenus et la reconnaissance des programmes par un dépôt auprès des ARS, assurant une meilleure visibilité.

#### **► Les programmes présentés dans le cadre de l'AAP 2019**

Quinze projets ont été soumis à cet appel à projet, dont quatre portés par plusieurs sites, dans une dynamique de coopération et de mutualisation.

Dix projets ont obtenu un financement, six programmes nouveaux et quatre programmes pourront être actualisés.

Cet appel à projets, comme celui de 2020, est une excellente occasion de développer les synergies entre les centres, en constituant un fonds commun de ressources pédagogiques, sous l'impulsion et avec le soutien de la filière.

Dans cette perspective, une première rencontre nationale réservée à l'ETP a été organisée en juillet 2019 à Paris. Elle a regroupé une quarantaine de représentants d'équipes des CRMR. Cela a permis de resituer la place de l'ETP dans le PNMR3, de préciser l'AAP ETP 2019, d'échanger autour d'expériences significatives dans chacun des réseaux.

#### **► Développement de programmes transversaux**

Par ailleurs, la filière a participé au groupe de travail interfilières dédié à l'ETP-Transition.

Ce groupe a produit un document-ressource qui préconise les acquisitions facilitant la période de transition entre l'adolescence à l'âge adulte.

DéfiScience, dans son champ d'expertise, a introduit au sein de ce groupe le concept de développement des compétences d'auto-détermination et questionné l'accompagnement en ETP des jeunes présentant un trouble du développement intellectuel associé à une maladie rare.

### **Action 7.4 : Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge**

#### **► Rédaction des PNDS**

Fortement mobilisée sur la production de PNDS pour les syndromes dans son champ d'expertise, la filière encouragé les centres à répondre à l'AAP 2019 émanant de la DGOS

Vingt-cinq projets ont été déposés lors de premier AAP et ont obtenu un financement.

A noter : deux projets présentent la spécificité d'être « génériques », c'est-à-dire qu'ils concernent un groupe de pathologies et non une maladie rare. Il s'agit des PND « PolyHandicap » et « Trouble du développement intellectuel ».

#### ► Harmonisation des pratiques d'évaluation et de diagnostic fonctionnel

La caractérisation clinique du trouble du neurodéveloppement ainsi que des troubles associés, l'évaluation multidimensionnelle tout au long de la vie, sont des facteurs-clé d'amélioration des parcours de soins et d'accompagnement des patients relevant de la filière.

Afin d'harmoniser les pratiques de diagnostics, d'évaluations et de soins, la filière a mis en place un groupe de travail multidisciplinaire constitué de psychologues, neuropsychologues, neuro-pédiatres, orthophonistes, ergothérapeutes, psychomotriciens, psychiatres et pédopsychiatre, des équipes des CRMR de la filière travaillant auprès de publics divers avec des pratiques différentes. Ce groupe de travail poursuit deux objectifs : **sélectionner les tests les plus pertinents** pour l'évaluation de patients DI en fonction du niveau de déficience et du domaine évalué, **rédiger un guide des évaluations** à destination des professionnels concernés.

Ce travail fait l'objet de quatre publications dans la revue française de psychiatrie « *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence* ».

La parution du « *Guide de l'évaluation fonctionnelle multidimensionnelle dans la déficience intellectuelle* », initialement prévue en 2019, est programmée en 2020.

#### Action 7.5 : Développer la télémédecine et l'innovation en e-santé

##### Une plateforme de suivi médical réservée aux patients atteints d'une Sclérose Tubéreuse de Bourneville

En collaboration étroite entre les centres de référence Epilepsies Rares (Réseau CRÉER) et l'association de patients STB (Sclérose Tubéreuse de Bourneville), la filière a engagé un projet de développement d'une plateforme de suivi médical des patients atteints de cette maladie.

Il s'agit d'une plateforme numérique d'aide au suivi médical personnalisé à destination du patient et/ou de son aidant familial, avec une application numérique pour tablette (*sous réserve*). L'objectif principal est de faciliter et d'optimiser le suivi de la maladie et le parcours de soins grâce au recueil et au partage d'informations médicales et médico-sociales.

L'outil retenu, après analyse fine des propositions disponibles sur le marché, est la plateforme Aviitam, qui développera un espace spécifique réservé à la pathologie.

La plateforme pourra être développée pour d'autres syndromes après évaluation de ce premier projet.

## Axe 8 : FACILITER L'INCLUSION DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES ET DE LEURS AIDANTS

### Action 8.1 : Faciliter l'accès aux dispositifs, droits et prestations dédiés aux personnes handicapées et à leurs aidants

**Accès aux soins hospitaliers des personnes présentant des troubles du neurodéveloppement sévères et/ou complexes :**

A titre d'exemple, les trois centres de référence de la Pitié-Salpêtrière (Centre DI, Centre Prader-Willi, Centre MR à expression psychiatrique) se sont mobilisés et ont contribué à la création d'un dispositif d'accueil pluridisciplinaire des patients dont la prise en charge hospitalière s'avère complexe du fait de leur handicap (comportements-défis, non communicants, etc.)

#### **Action 8.4 : Inciter au développement de projets d'accompagnement à l'autonomie en santé spécifiques aux maladies rares**

▶ **Le développement de la plateforme dédiée à la Sclérose Tubéreuse de Bourneville** (cf paragraphe *Innovations en e-santé*) contribue pleinement au développement de l'autonomie des patients, bien sûr soutenus par les aidants familiaux, pour toutes les questions relatives à la santé.

▶ **La filière est partenaire historique de l'association Co-Actis, à l'initiative des fiches Santé-BD, pour les personnes en situation de handicap, et de la plateforme pédagogique HandiConnect, pour les médecins généralistes essentiellement)**

Les livrets Santé-BD, en Facile A Lire et à Comprendre (FALC) sont largement diffusés par la filière qui s'en fait l'ambassadeur auprès des services recevant des patients en situation de handicap et des établissements médico-sociaux.

Par ailleurs, la filière réalise pour HandiConnect des supports pédagogiques apportant des connaissances de base sur les troubles du neurodéveloppement et sur les principaux syndromes.

### **Axe 9 : FORMER LES PROFESSIONNELS DE SANTE A MIEUX IDENTIFIER ET PRENDRE EN CHARGE LES MALADIES RARES**

Axe majeur dans l'activité de la filière DéfiScience, la filière entend contribuer à la transformation et à l'évolution positive des modalités d'accompagnement des personnes :

- ✓ en prenant en compte l'expertise des familles et des personnes elles-mêmes,
- ✓ en participant à la formation des acteurs, quel que soit le domaine d'exercice: Santé, Education, Travail, Loisirs, etc.,
- ✓ en développant une banque de supports de sensibilisation et de formation,
- ✓ en facilitant la consolidation d'une offre de formation diversifiée, accessible et évolutive.

#### **Action 9.2 : Renforcer la politique de formation initiale sur les cursus médecine, pharmacie et biologie.**

Les personnes en situation de handicap, enfants et adultes, notamment lorsque le handicap est associé à des troubles du comportement et/ou de la communication et/ou à une grande dépendance, ne bénéficient pas de façon équitable d'un accès aux services hospitaliers, aux plateaux techniques ou tout simplement aux services d'urgence, en raison de leur situation de handicap, conséquence de leur maladie.

La HAS a publié en juillet 2017 un guide dédié à ce grave problème « Accueil, accompagnement et organisation des soins en établissement de santé pour les personnes en situation de handicap ». Par ailleurs, la Charte Romain Jacob « Unis pour l'accès à la santé des personnes en situation de Handicap » a été signée par de très nombreuses structures hospitalières et une déclinaison « Formation des acteurs de soin » de la charte est en cours de promotion au niveau national.

Une des propositions émergentes, soutenue par la conférence des doyens des facultés de médecine, est la réalisation très précoce au cours du cursus universitaire d'un stage en secteur médico-social.

Parce que la grande majorité des patients relevant de la filière sont en situation de handicap, la filière s'engage avec ses partenaires pour soutenir la mise en place d'un stage de sensibilisation au handicap des étudiants en 2ème année de médecine, stage d'immersion dans des établissements médico-sociaux accueillant des personnes en situation de handicap (tout type de handicap).

L'évaluation du dispositif expérimenté par la faculté de Reims, aux côtés de l'UCL Lille et Créteil a confirmé le fort intérêt respectif qu'en ont tiré les étudiants et les professionnels des établissements.

La filière s'est engagée dans la coordination du dispositif pour la faculté de médecine Lyon-Sud, et la faculté de Rennes devrait également se lancer.

### **Action 9.3 : Développer les formations continues dans le domaine des maladies rares.**

#### **► Modules de Formation en ligne**

La filière s'est dotée d'une plateforme de gestion de supports de formation en ligne auprès de la société Knowledges Places.

Son administration totalement internalisée et autonome facilitera son adaptation à l'évolution des besoins des équipes et des projets dans le champ de l'information, de la formation comme de l'ETP/E-ETP.

Quatre modules sont d'ores et déjà accessibles librement sur le site de la filière :

Syndrome D'Angelman, Trisomie 21, Syndrome X Fragile et Syndrome de Joubert.

Trois autres modules sont en préparation : Syndrome de Dravet, Syndrome de Prader-Willi et Syndrome 22q11.

Les modules en ligne Syndrome d'Angelman et Syndrome X Fragile sont des prérequis à des journées de formation à thématique syndromique, destinées aux professionnels des ESMS et aux parents : 1 journée syndrome X-Fragile à STRASBOURG et 1 journée Angelman à PARIS.

#### **► Serious game « DéfiGame », Jeu de rôle pédagogique « Repérage et caractérisation d'un trouble du neurodéveloppement »**

La filière s'est engagée dans la production d'un jeu pédagogique - ou « serious game » - à destination des médecins généralistes et pédiatres, permettant de découvrir le processus de repérage et de caractérisation d'un trouble du neurodéveloppement. Ce jeu est produit également en anglais pour une diffusion au sein du réseau européen ITHACA.

Au travers des trois scénarii proposés et des histoires de Lina, Tom, Alex et Gaël, le joueur pourra 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 d'une famille au moment et suite à l'annonce d'un diagnostic de maladie rare.

Le projet bénéficie d'un soutien financier de l'Europe dans le cadre de l'appel à projet CEF-TELECOM auquel l'ERN a répondu en associant les filières AnDDI-Rares et DéfiScience.

## ► Diplômes universitaires

La filière coordonne et anime deux Diplômes InterUniversitaires (DIU) :

- ✓ le DIU « *Déficience intellectuelle et Handicap intellectuel* »  
Formation diplômante, éligible au DPC, permettant à des professionnels de santé, du secteur médico-social ou éducatif de découvrir une approche transdisciplinaire de la déficience intellectuelle. Elle délivre un socle de connaissances transversales permettant d'acquérir un langage commun et d'enrichir les pratiques professionnelles.
  
- ✓ le DIU « *Neurodéveloppement* »  
Formation diplômante s'adressant à des médecins ou des internes en médecine, qui permet d'acquérir une compétence de « médecins développementalistes » de proximité, afin d'assurer le repérage précoce, le diagnostic et la prise en charge d'enfants présentant un trouble du neurodéveloppement.

### **Action 9.4 : Encourager les formations mixtes professionnels / malades / entourage**

L'ensemble des ressources pédagogiques produites par la filière ainsi que les journées de formation proposées, incluent la contribution des représentants associatifs.

Ces derniers apportent un savoir expérientiel précieux qui enrichit les contenus pédagogiques, permettent de s'appuyer sur un socle de connaissances partagées et, in fine, contribuent significativement à développer les coopérations entre professionnels et aidants familiaux.

## ACTION COMPLEMENTAIRE REALISEE EN 2019

### Conception et Pilotage du dispositif START

#### *Décloisonnement des stratégies professionnelles de diagnostic, de soin et d'accompagnement des personnes présentant des troubles du neuro-développement*

Le dispositif START - *Service Territorial d'Accès à des Ressources Transdisciplinaires* » est un dispositif expérimental qui a pour objectif d'améliorer et de décloisonner les pratiques professionnelles de l'accompagnement et du soin des personnes présentant des Troubles du Neuro-Développement.

Ce dispositif, initié par la filière DéfiScience, est un dispositif territorial s'inscrivant pleinement dans l'objectif national de transformation de l'offre de soins et de l'accompagnement dans une logique de parcours au plus près des besoins des personnes. Il est notamment en phase avec les axes 2 et 4 de la mission Desaulle (RAPT) et constitue un outil original de la stratégie nationale Autisme au sein des TND.

START est co-porté par DéfiScience, des Associations de familles et de malades, les Fédérations employeurs (Alliance Maladies Rares, Anecamsp, Collectif DI, Fehap, Nexem, Unapei).

Il est co-financé, à titre d'expérimentation, par la CNSA et deux ARS : l'ARS ARA et l'ARS IDF.

La filière DéfiScience assure la coordination et le pilotage du projet.

Aussi, d'avril 2018 à décembre 2019, ont été mobilisés en vue de la conception, structuration, diffusion d'un **dispositif de formation croisée en territoires** dans deux régions pilotes :

- Un comité de pilotage national comprenant financeurs et partenaires
- Des comités de pilotage régionaux ARA et IDF, comprenant financeurs et partenaires régionaux
- Un comité pédagogique de 32 experts, issus du soin, de l'accompagnement, des aidants en responsabilité associative, des institutionnels, validant les contenus conçus en transdisciplinarité

Avancées 2019 :

- **Un socle commun de connaissances conçu en transdisciplinarité autour de 8 modules thématiques** diffusés sur 4 jours, deux fois deux jours espacés de 3 semaines,
- **22 formateurs-pairs recrutés**, issus du soin, de l'accompagnement, associatif (aidants).
- **6 sessions de formation en territoires ARA et 6 sessions de formation en territoires IDF**,
- **formation de 257 professionnels de niveau 2**

L'ensemble du dispositif est **actuellement en cours d'évaluation et de modélisation** par un cabinet extérieur, avec le concours des financeurs et partenaires et de SGMCAS, CNSA, DGCS, DGOS, SG CIH, DI SNA, pour envisager une diffusion sur d'autres territoires.

