

## Filière DéfiScience

Maladies Rares du Neurodéveloppement

Rapport d'activité – Année 2020

### FICHE D'IDENTITE

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

**Cheffe de projet** : Cassandre BONNET, [cassandre.bonnet@chu-lyon.fr](mailto:cassandre.bonnet@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'une cheffe de projet filière, de 4 chargées de mission responsables de pôles d'action à temps partiel ou à temps plein, d'une cheffe de projet START et de 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 de la cheffe 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.

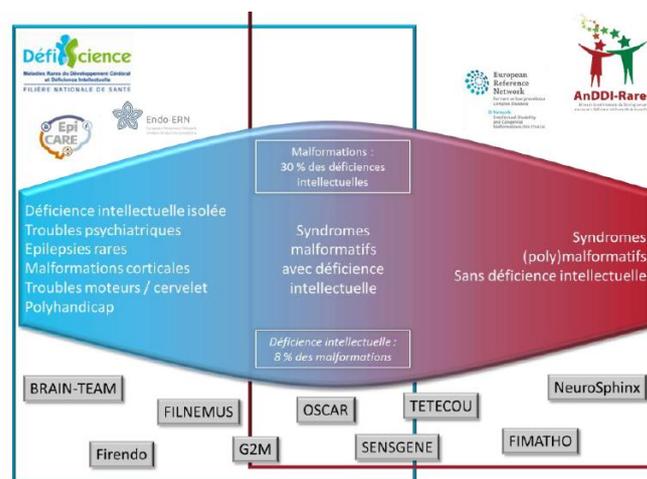
## PERIMETRE

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

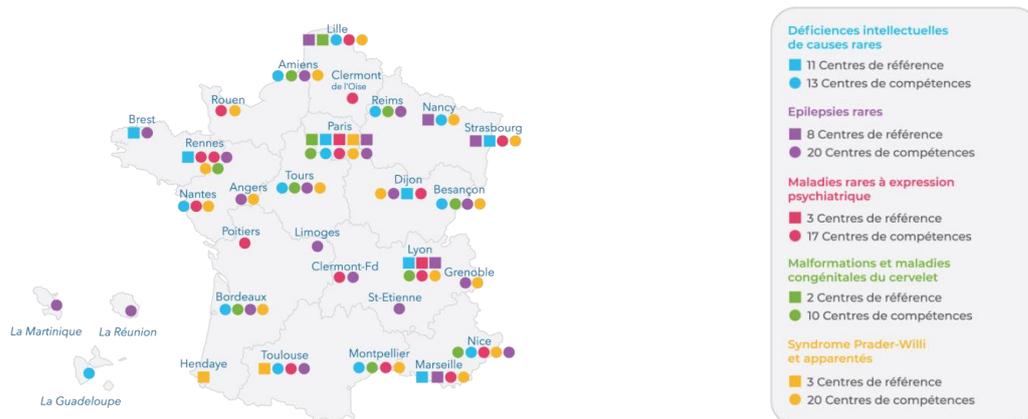


## COMPOSITION

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 2020

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

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

##### ► Partenariats et collaborations avec les laboratoires de cytogénétique et génétique moléculaire

En partenariat avec l'ANPGM (Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire), les filières AnDDI-Rares et DéfiScience ont lancé en 2020 la création d'un annuaire des laboratoires de cytogénétique et génétique moléculaire. Cet annuaire interne aux deux filières aura pour objectif de toujours mieux orienter les médecins et patients vers un diagnostic génétique au plus près de chez eux. Ce projet initié en 2020 devrait être concrétisé en 2021.

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

##### ► Pré-indications Plateformes Seqoia et Auragen

La deuxième vague de pré-indications a permis à la filière de présenter cinq groupes de pathologies ont été retenus :

- ✓ 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)*

Des RCP régionales et nationales se mettent progressivement en place autour de ces pré-indications. Sur l'année 2020, **14 RCP dédiées aux pré-indications** « Epilepsies pharmaco-résistantes à début précoce » et « Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral » ont ainsi été organisées.

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

En 2019, l'ensemble des CRMR et CCMR ont été sollicités afin d'estimer le nombre de patients concernés par l'errance et l'impasse diagnostic. La première estimation portait 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.

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.

### ***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.

#### **► Mise en place des RCP**

Depuis l'automne 2020, la filière DéfiScience utilise l'outil SARA pour les RCP d'entrée et de sortie dans le dispositif.

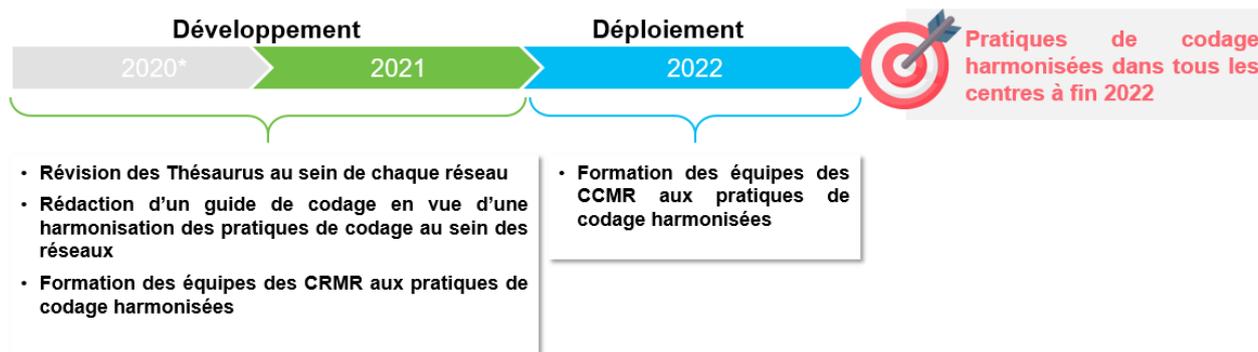
En 2020, 26 RCP se sont tenues au sein de l'intégralité des réseaux de la filière : 10 pour le réseau *Déficiences Intellectuelles de Causes Rares*, 7 pour le réseau *Epilepsies de Causes Rares*, 5 pour le réseau *maladies du Cervelet* et 2 pour le réseau *Prader-Willi et syndromes apparentés*.

### ***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***

En 2020, l'appel à lettre d'engagement dans le cadre du plan d'action « Errance et impasse diagnostique » a permis de définir une stratégie pour l'ensemble de la filière. Les fonds alloués spécifiquement à cette action sur les trois années à venir devraient permettre de lever les obstacles concernant le codage des patients atteints de maladies rares du neurodéveloppement et d'améliorer le recensement des situations d'impasse ou d'errance diagnostiques.

Une étude portée préalablement en 2020 a montré que la majorité des fiches patients étaient codées par les médecins eux-mêmes au sein de la filière, et sans aucune harmonisation d'un réseau à l'autre, ou d'un centre à l'autre au sein d'un même réseau. La première action de la filière sera donc d'harmoniser les pratiques de codage afin de pouvoir ensuite construire, dans la mesure du possible, un registre national uniforme des personnes en impasse diagnostique.

La lettre d'engagement ayant été soumise en septembre 2020, et le temps de mettre en place la stratégie de la filière, ce projet sera pleinement en lancé en 2021 avec 2 phases de travail : une phase de développement et une phase de déploiement. Pour cela, il est prévu de recruter du personnel pour faciliter l'harmonisation des thésaurus et la rédaction des guides de codage, puis du personnel en région pour former les équipes des CRMR et CCMR aux pratiques de codage.



Stratégie de la filière DéfiScience pour la mise en place du chantier « CODAGE et SANS DIAGNOSTICS »

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

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

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 2019, en partenariat avec la filière AnDDI-Rares, DéfiScience a produit ce 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 de capitaliser sur cette ressource il a été produit en complément de la première version en français :

- une version sous-titrée. Celle-ci est diffusée les salles d'attente de consultation des centres de référence,
- une version en anglais avec et sans sous-titre afin de permettre une diffusion européenne,
- un poster incluant un QRCode menant vers le film,
- un livret. Les illustrations et le texte ont été remaniés afin d'éditer un support papier pouvant être remis aux parents comme soutien à une consultation. Chaque CRMR de la Filière a reçu des livrets ainsi que le poster au format A4 à installer en salle d'attente.

Il a été rendu public en 2020 et posté sur le site de la filière. Il est accessible par ici : <http://www.defiscience.fr/recherche/les-films/>

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

Suite à un appel à projet interne en 2019, la filière DéfiScience a soutenu en 2020 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

## Axe 7 : AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN

### 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.

Un travail de refonte intégrale du site internet est prévu en 2021. Ceci a pour objectif de permettre aux utilisateurs de ce site internet (patients et parents, grand public, équipes médicales et paramédicales, équipes médico-sociales) de suivre un parcours clair sur le site et ainsi trouver l'information qui leur soit la plus pertinente.

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

La filière a poursuivi le travail engagé dans la production de supports pédagogiques en libre accès sur le site de la filière en tenant compte des freins liés à la crise sanitaire.

*cf Chapitre Formation*

#### ► Cartes d'urgence

Une première série de 7 cartes – dont quatre sont communes © avec la filière AnDDI-Rares sont désormais disponibles : Handicap intellectuel et Maladies rares du neurodéveloppement©, Syndrome d'Angelman ©, Syndrome X-Fragile ©, Syndrome de Sturge Weber ©, Syndrome de Dravet, Syndrome de Joubert, Syndrome de Prader-Willi.

Chaque centre de la Filière a été doté d'un jeu des sept cartes d'urgence éditées.

Ils disposent ainsi d'un nombre de cartes en fonction de la file active de patients porteurs du syndrome visé mais aussi de quelques exemplaires de pathologies moins fréquemment retrouvées dans leur centre.

### **Action 7.3 : Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (ETP) – Appel à Projet ETP 2020**

#### **► Les programmes existants**

Quinze 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 programmes présentés dans le cadre de l'AAP 2020**

Dix projets ont été soumis à cet appel à projet, dont six portés par plusieurs sites, dans une dynamique de coopération et de mutualisation et un porté par un centre de compétence.

Huit projets ont obtenu un financement : six nouveaux programmes et une actualisation de programme.

Cet appel à projets, comme celui de 2019, 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.

#### **► Rencontre Nationale Annuelle ETP**

Une deuxième édition de rencontre nationale réservée à l'ETP a été organisée en juillet 2020 en visio-conférence et en co-animation avec une formatrice de l'AFDET.

Elle avait pour thème : « Partenariat Soignants-Familles : Quelles représentations ? Quelles expériences à partager ? » et a rassemblé près de 60 personnes.

Les participants ont pu échanger et partager leur expérience, en partie sur des temps en ateliers, autour des questions suivantes :

- « Pour nous, qu'est-ce que travailler en partenariat entre professionnels et familles en éducation thérapeutique ? Qu'en attendons-nous ? Quelles sont nos motivations pour ce partenariat ? Sur quoi peut-il porter ? »
- « Quels sont les freins et les leviers au partenariat entre professionnels et familles en éducation thérapeutique ? Quels sont les freins et les leviers liés aux soignants ? Quels sont les freins et les leviers liés aux familles ? Quels sont les freins et les leviers liés au contexte, au cadre dans lequel nous nous inscrivons ? »
- « Quels sont pour nous les ingrédients pour réussir le partenariat ? » De quoi avons-nous besoin ? Quelles règles se donner ?

Un rythme annuel pour cette rencontre a été acté : la prochaine se tiendra le 8 Juillet 2021.

#### **► Développement de programmes et outils transversaux au sein de la filière**

La filière accompagne la mise en œuvre de projets à thématique transversale et sera support de leur transfert à d'autres équipes tels que :

- Explore Tes Potentiels, la transition chez les jeunes de 13 -19 ans vivant avec une déficience intellectuelle légère à modérée
- Un programme d'accompagnement à la parentalité pour les couples dont l'un ou les deux membres sont porteur d'une déficience intellectuelle.

Elle est aussi fortement impliquée dans le soutien au déploiement du programme à destination d'aidants d'enfants porteurs d'un polyhandicap.

Par ailleurs Un groupe de travail réunissant des représentants des équipes engagées dans l'animation ou la création d'un programme d'ETP a été créé. Il se réunit à raison d'1h 30 tous les 2 mois 1/2 , une rencontre étant incluse dans la Journée Nationale.

Le Groupe de travail s'est fixé deux objectifs prioritaires :

- Adapter, créer ou identifier des outils permettant la participation optimum des personnes avec une DI.
- Construire la mutualisation des programmes, des ressources, outils et retours d'expérience afin de faciliter le transfert de programmes ou de pratiques éprouvées.

Les premiers travaux portent sur la création avec l'aide d'une graphiste :

- d'une Mallette «EMOI,ce que je ressens » : Cette mallette contiendra l'ensemble des outils, travaillés par le groupe, permettant de mener des ateliers avec des patients ou des aidants sur le thème de la reconnaissance et la gestion des émotions.
- d'une Mallette « Aventure administrative » à destination des aidants.

Toutes les productions mutualisées bénéficient du même environnement graphique qui s'inspire du style adopté pour le Film « Déficience intellectuelle et recherche : du diagnostic au traitement» et le livret afférent . Ceci a pour objectif de donner des repères concrets s aux personnes qui pourront bénéficier d'un programme dans un Centre pédiatrique puis dans un Centre pour adultes.

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

##### **► Rédaction des PNDS dans le cadre de l'Appel à Projet 2020**

Suite à la forte mobilisation des centres de la filière lors de l'AAP 2019 au sujet de la rédaction des PNDS, la filière a à nouveau fait appel à ses expertises internes pour répondre à l'AAP 2020 émanant de la DGOS. 12 PNDS et 3 PNDS inter-filière ont reçu des financements et sont en cours de rédaction en vue d'une publication en 2022.

##### **► 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 2020, est programmée à l'automne 2021.

### ***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. Si le succès de ce projet est au rendez-vous, la filière souhaite considérer le même type de plateformes pour d'autres pathologies à partir de 2021 et 2022.

▶ **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.***

Parce que la grande majorité des patients relevant de la filière sont en situation de handicap, la filière s'était engagée 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).

La période de stage devait être positionnée au mois de mai 2020. Elle a malheureusement dû être annulée en raison de la crise sanitaire. La grande majorité des structures s'étant portées volontaires pour accueillir des stagiaires ont renouvelé leur candidature. L'action a été reportée à Mai 2022.

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

#### **▶ Modules de Formation en ligne**

Les Trois autres modules en préparation en 2019, Syndrome de Dravet, Syndrome de Prader-Willi et Syndrome 22q11 n'ont pu être produits en raison de la crise sanitaire.

Un volet « Paroles de parents » a été ajouté au module sur le Syndrome X Fragile existant. Il propose le témoignage des parents de Mickael 16 ans, sur les thèmes de l'annonce du diagnostic, de la scolarisation, de la fratrie, l'adolescence, la vie affective et de ce qu'ils souhaitaient dire aux autres parents. Les témoignages sur les mêmes thématiques, de parents d'enfant vivant avec un syndrome de Dravet viennent enrichir les premières productions.

Un module généraliste sur la Déficience Intellectuelle « repérage et préconisations » ainsi qu'un module focus métier complètent l'offre en ligne.

Le module en ligne Syndrome d'Angelman a été un prérequis à la journée de formation à thématique syndromique, destinées aux professionnels des ESMS et aux parents organisée le 7 Février 2020 à Strasbourg.

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

DéfiGame, serious game de la Filière de Santé Maladies Rares, DéfiScience est un outil conçu avec des parents et des spécialistes, pour permettre, de façon interactive, à des praticiens européens de s'approprier les recommandations 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 TND et de participer à l'accompagnement des familles au moment et suite à l'annonce d'un diagnostic de maladie rare.

DéfiGame est accessible gratuitement et sans inscription via le site de la filière depuis décembre 2020.

Co-construit par des médecins et des familles à partir de cas cliniques réels, DéfiGame est « un jeu interactif, simple à utiliser, avec des graphismes agréables et réalistes » commente un médecin généraliste ayant participé aux tests finaux .

Un autre joueur cible recommande cet outil à ses jeunes confrères : «Je pense que nous manquons de formation sur les TND. Ce jeu pourra être utile dans notre pratique, mais également pour former les futurs médecins ». Une maman représentante de l'EFAPP E souligne que « DefiGame est intéressant aussi pour les associations pour mieux comprendre la démarche des médecins et donc aider les parents à apporter ce qu'il faut comme infos pour que la situation soit comprise et prise en compte par le médecin. »

« *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 et 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 œuvre 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 / TSA

### **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. Si vos propositions ne sont pas correctes Lina fera une tentative de suicide. 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 de d'Angelman

Chaque scénario se conclut par des nouvelles de l'évolution des personnages incluant des comptes rendus d'évaluation fonctionnelles les plus récentes et une synthèse des points à retenir. Une bibliothèque de documents ressources de référence, complémentaires à ceux présents dans le jeu est aussi proposée. Elle sera mise à jour tous les ans.

Outils mobilisés dans les scénarii afin de se familiariser avec leur usage concret :

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

Pour en savoir plus sur DéfiGame : <https://youtu.be/DEWOY9vYUDY>

Pour jouer à DéfiGame : [www.defi-game.com](http://www.defi-game.com)

### **► Diplômes universitaires**

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

- ✓ le DIU « *Déficience intellectuelle et Handicap intellectuel* » en partenariat avec l'Université Claude Bernard Lyon 1, Sorbonne Université, Paris (anciennement Faculté de Médecine Pierre et Marie Curie) et l'Université Montpellier 1

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.

Plus de 400 professionnels ont été formés depuis sa création.

- ✓ le DIU « *Neurodéveloppement* » en partenariat avec l'université Lyon 1, l'université d'Amiens, l'Université d'Angers, l'Université Lille 2, l'Université Montpellier 1, l'Université Paris 5, l'Université Paris 7, l'Université Paris 11, l'Université Toulouse 3, l'Université de Tours

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. 128 médecins ont été formés depuis la création de ce DIU en 2018.

L'ensemble des sessions organisées sur 2020 ont eu lieu en visio-conférence et ont donc pu être maintenues.

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

L'ensemble des ressources pédagogiques produites par la filière ainsi que les formations proposées en 2020, incluent la contribution conjointe des représentants associatifs et de professionnels.

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 :

### **Pilotage de la conception, de la diffusion, de l'évaluation et de la modélisation 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 encore 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, en territoires.

Ce dispositif territorial, initié par la filière DéfiScience, s'inscrit 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 en phase avec les différentes réformes engagées ces dernières années, visant à reconfigurer l'offre sanitaire et médico-sociale 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 depuis son origine grâce à la mobilisation d'une cheffe de projet dédiée et d'un conseiller scientifique en la personne de l'animateur nationale de la filière.

D'avril 2018 à décembre 2019, avant la crise sanitaire, la structuration et la diffusion d'un **dispositif de formation croisée en territoires** ont été expérimentés dans les deux régions pilotes :

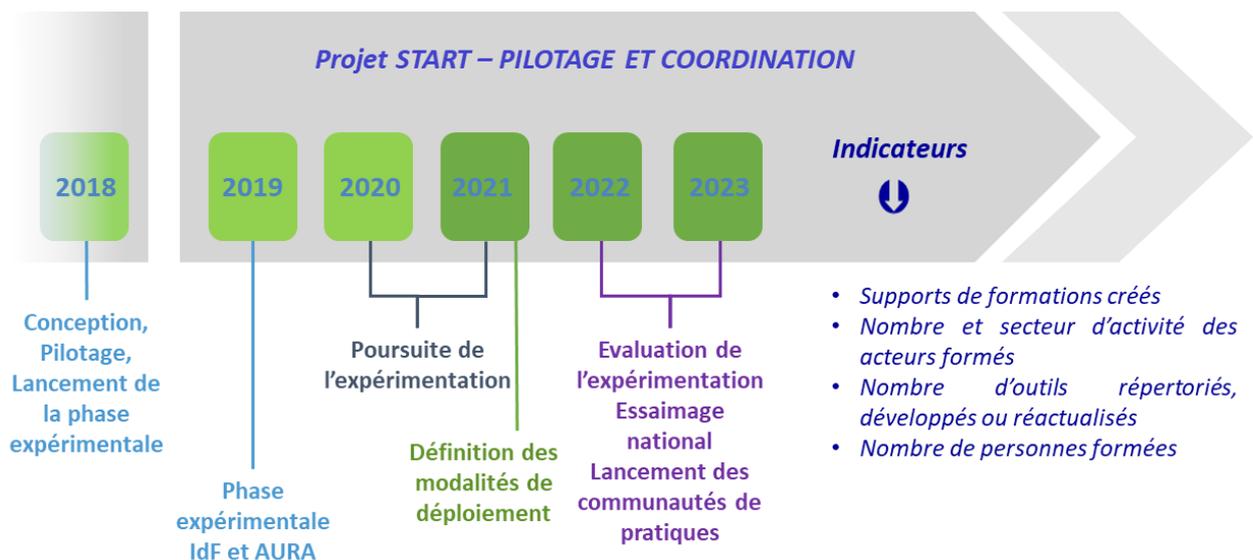
- Un comité de pilotage national comprenant financeurs et partenaires
- Des comités de pilotage régionaux ARA et IDF, comprenant financeurs et partenaires régionaux
- Un comité pédagogique de 32 experts, issus du soin, de l'accompagnement, des aidants en responsabilité associative, des institutionnels,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

#### Les productions fin 2020 :

- **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
- **La formalisation d'une 5<sup>e</sup> journée (à distance des 4 premières journées en lien) coportée avec les ARS dans la perspective de la mise en œuvre des communautés de pratiques**
- **25 formateurs-pairs recrutés**, issus du soin, de l'accompagnement, associatif (aidants).
- **7 sessions de formation en territoires ARA et 8 sessions de formation en territoires IDF déployées**
- **310 professionnels de niveau 2 formés**

NB : La crise sanitaire a fortement perturbé la programmation et les modalités pédagogiques des formations croisées en territoires (passage transitoire en distanciel) ainsi que la mise en œuvre de la 5<sup>e</sup> journée qui ont été décalées dans le temps.

Au premier semestre 2020, l'ensemble du dispositif a fait l'objet **d'une évaluation et d'une modélisation** par un cabinet extérieur, avec le concours des financeurs et partenaires et de SGMCAS, CNSA, DGCS, DGOS, SG CIH, DI SNA, pour considérer les modalités d'une diffusion sur la France entière et enclencher la mise en œuvre du volet « Communautés de Pratiques du projet ». Le modèle prévoit un rapprochement avec l'Ancreai et le réseau des CREA, toujours à l'étude.



Stratégie de déploiement du projet START