

## FILIERE DEFISCIENCE

*Maladies Rares du neurodéveloppement*

Rapport d'activités - Année 2021

### 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 affectées à temps partiel 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

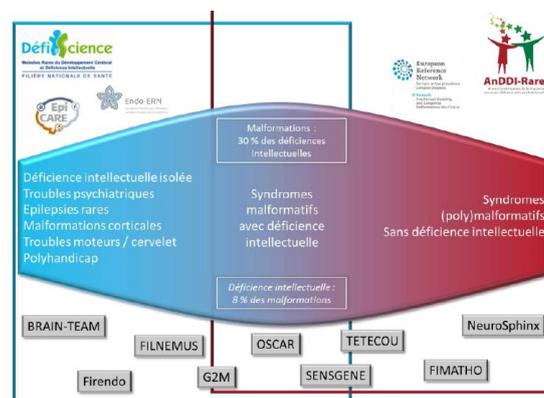
La filière DéfiScience est dédiée aux maladies rares du neurodéveloppement à l'origine de troubles cognitifs souvent sévères pouvant être associés à d'autres pathologies : épilepsies, troubles moteurs, troubles psychiatriques et troubles du comportement alimentaire. Cette population est estimée à 170 000 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 :

- Réseau Déficiences intellectuelles de causes rares
- Réseau Epilepsies rares
- Réseau Maladies rares à expression psychiatrique
- Réseau Prader-Willi et autres obésités de causes rares avec trouble du comportement alimentaire
- Réseau Maladies et Malformations congénitales du cerveau

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

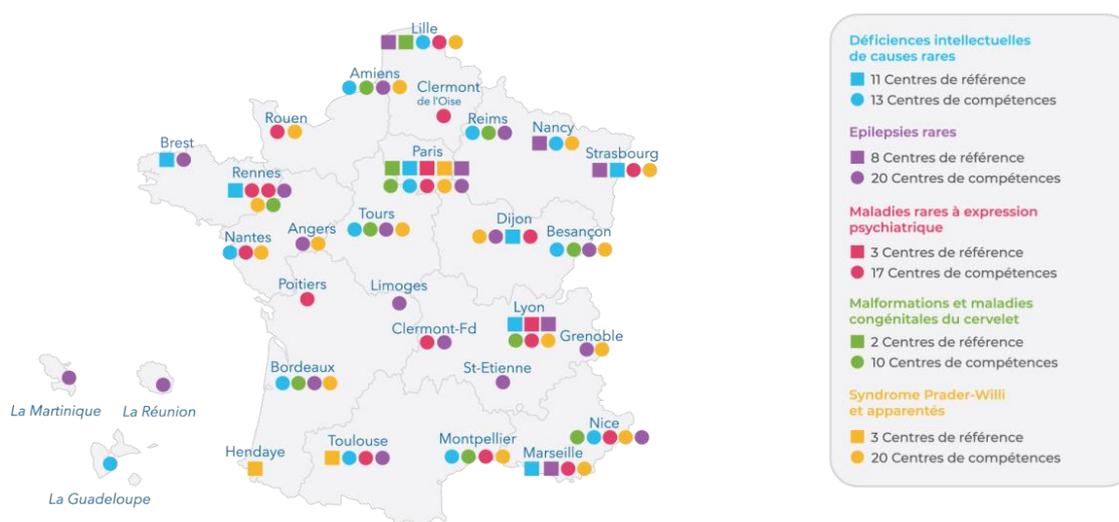


## COMPOSITION DE LA FILIERE

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 des équipes 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 2021

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

##### ▪ **Action 1.2 : Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique**

En partenariat avec l'ANPGM (Association Nationale des Praticiens de Génétique Moléculaire), les filières AnDDI-Rares et DéfiScience ont initié 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. En 2021, cet annuaire a progressivement été enrichi par les centres de référence des deux filières. Il devrait être mis à disposition des équipes des filières courant 2022.

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

### ► Pré-indications Plateformes Sequoia et Auragen

La filière DéfiScience organise depuis 2020 des RCP régionales et nationales autour de différentes pré-indications dans le cadre des Plateformes génétiques Sequoia et Auragen. Les pré-indications concernées sont :

- Déficience intellectuelle
- Malformations cérébrales
- Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce
- Malformations et maladies congénitales et très précoces du cervelet et du tronc cérébral
- Schizophrénie syndromique
- Troubles du spectre autistique ou troubles précoces et sévères du neuro-développement-sans déficience intellectuelle, de formes monogéniques

Sur l'année 2021, **21 RCP dédiées aux pré-indications** ont été organisées avec le soutien de la filière sur l'outil SARA. La préindication « Epilepsies pharmacorésistantes à début précoce » a notamment permis de discuter 117 dossiers patients dont 73 dossiers ont été validés en plateforme génomique AURAGEN et 37 ont été validés en plateforme génomique SEQOIA.

- **Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic.**
- **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.**

Les spécificités des troubles du neurodéveloppement, notamment la primauté du diagnostic fonctionnel sur le diagnostic étiologique, associées à un manque de définition commune au sein de la filière sur un diagnostic et une prise en charge harmonisés de la grande majorité des pathologies, ont retardé la mise en place de l'observatoire du diagnostic. La première estimation du nombre de patients en errance de diagnostic génétique atteignait 6 000 patients pour la filière. Mais ce nombre est bien en-deça de la réalité.

Afin de mieux comptabiliser les patients sans diagnostic génétique dans les centres, la filière a axé sa stratégie dans l'harmonisation des pratiques de codage des patients dans les outils BaMaRa et BNDMR (cf action 3.1) afin, dans un second temps, d'établir un observatoire du diagnostic cohérent sur l'ensemble des centres de la filière, avec des définitions communes à chacune des équipes.

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

Depuis 2020, DéfiScience utilise 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

En 2021, la filière a co-organisé avec les centres de référence utilisant l'outil SARA **48 séances de RCP** permettant ainsi le traitement de **plus de 160 dossiers patients**.

L'utilisation d'un outil de RCP tel que SARA permet de déployer les RCP de l'échelle régionale vers l'échelle nationale. La filière soutient les réseaux Déficiences intellectuelles de causes rares, le réseau Malformations et Maladies Congénitales du Cervelet et le réseau Epilepsies Rares dans la mise en place de ces RCP à l'échelle nationale. En 2022, la filière soutiendra la mise en place de RCP du réseau Maladies Rares à expression psychiatrique à l'échelle nationale.

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

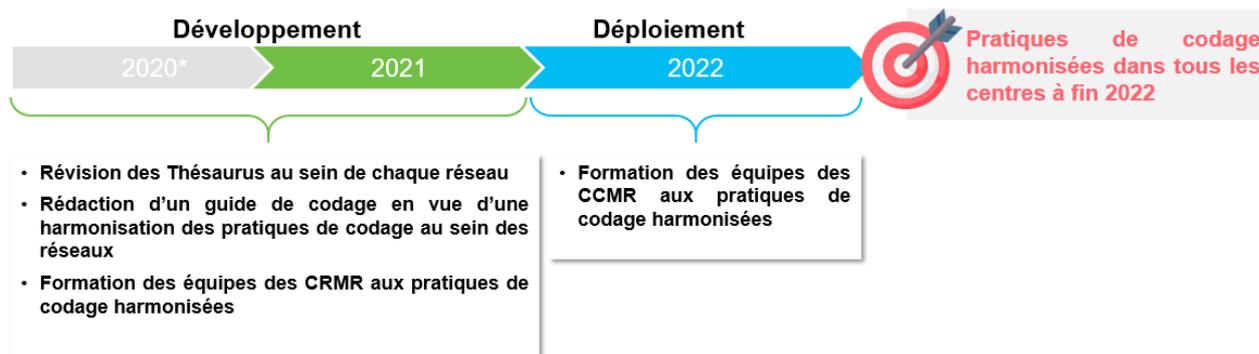
En 2020, l'appel à lettre d'engagement dans le cadre du plan d'action « Errance et impasse diagnostique » a permis de définir une stratégie pour l'ensemble de la filière. Les fonds alloués spécifiquement à cette action sur les trois années à venir permettent progressivement de lever les obstacles concernant 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 (*cf actions 1.4 et 1.7*).

En 2021, la filière a recruté un chargé de mission dédié à ces questions d'harmonisation des pratiques. Grâce à la coordination de ce chargé de mission qui a travaillé avec des médecins et des représentants organisationnels de chaque réseau thématique, 6 guides de codage ont été rédigés en vue d'une harmonisation des pratiques de codage au sein des centres de la filière. Parmi ces guides, 1 guide est générique et transversal et 5 sont plus spécifiques aux pathologies des 5 réseaux. Ces guides sont mis à disposition des centres de référence et de compétence de la filière sur une plateforme sécurisée de partages de documents. Ces guides seront mis à jour annuellement notamment lorsque les nouveaux Thesaurus Orphanet ont été implémentés.

La rédaction de ces guides ayant pris un léger retard, ils ont été mis en ligne en décembre 2021. L'année 2022 sera consacrée à la diffusion de ces guides notamment grâce à des formations de sensibilisation à l'utilisation de ces guides dans le cadre du codage des patients dans BaMaRa auprès de l'ensemble des CRMR et CCMR de la filière.

Un travail est mené depuis 2020 avec les équipes d'Orphanet afin de mettre à jour les Thesaurus permettant de coder les pathologies diagnostiquées au sein des centres de la filière. Une fois que ces Thesaurus seront opérationnels, les données codées seront plus exhaustives et plus précises, permettant ainsi de faire de l'analyse de données et de se représenter l'état des lieux du diagnostic des maladies rares du neurodéveloppement sur le territoire dans le cadre des actions 1.4 et 1.7.



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

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

« Disposer d'un état des lieux, régulièrement mis à jour, des thérapeutiques (médicaments, dispositifs médicaux, traitements non médicamenteux) proposées aux malades dans le traitement des maladies rares ».

La filière a souhaité mettre les ressources nécessaires sur ce projet et l'année 2021 a été consacrée au recrutement d'une chargée de mission dont une partie des missions sera consacrée à l'observatoire du traitement. Nous espérons que l'action sera donc pleinement déployée en 2022.

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

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

Face à la transversalité de ses thématiques, la filière s'investit sur des sujets pouvant toucher la majorité des patients pris en charge par les différents CRMR et CCMR de la filière. Les projets de recherche en sciences humaines et sociales sont une opportunité de mettre en avant la pluridisciplinarité des acteurs impliqués dans le diagnostic, la prise en charge et l'accompagnement au quotidien des patients atteints de maladies rares du neurodéveloppement.

##### ▶ **Etude DABS-F : Développement et validation Française d'un questionnaire de comportement adaptatif (Diagnostic Adaptive Behavior Scale) reproduisant les propriétés psychométriques de la version originale**

La filière DéfiScience s'est associée à l'Université de Fribourg afin de développer et valider un outil d'évaluation du comportement adaptatif, la DABS.

Les déficits du fonctionnement adaptatif font partie des critères diagnostiques de la déficience intellectuelle (DI). Dans la dernière définition de l'*American Association on Intellectual and Developmental Disabilities* (AAIDD) ainsi que dans le DSM-V, le comportement adaptatif a pris un rôle central car les niveaux de sévérité de la DI sont désormais basés sur le comportement adaptatif plutôt que sur le QI. Malgré cela, le fonctionnement adaptatif est encore trop rarement évalué dans la pratique diagnostique. L'une des raisons expliquant cette pratique est le manque d'instruments évaluant le comportement adaptatif de manière efficace et pertinente pour le processus diagnostique lié à la DI. Dans ce cadre, la DABS est le premier instrument spécifiquement élaboré pour être fiable aux niveaux de comportement adaptatif situés autour du seuil clinique de la DI. L'Université de Fribourg,

en partenariat avec la filière DéfiScience pour la France, a donc décidé d'élaborer et de valider une version francophone et européenne de l'instrument. Il s'agit donc d'un projet de recherche multi-sites qui impliquera plus de 1000 participants en trois pays différents : Belgique, France et Suisse. (<https://perso.unifr.ch/claudio.straccia/projets-en-cours/>).

Fort de son expérience dans le recueil des outils d'évaluation de la déficience intellectuelle, la filière a participé à la traduction française de l'échelle DABS en 2020 et 2021. Dans la seconde partie de l'étude, la filière a pour rôle de coordonner cette validation au niveau français, en fédérant 4 centres investigateurs. En 2021, les dossiers administratifs ont été soumis aux autorités compétentes afin de pouvoir commencer les inclusions en 2022 et valider ou non la pertinence de cette échelle auprès de patients atteints de déficience intellectuelle.

#### ► **Projet CASEPRA : Configurations d'aides et situations d'emplois pour les proches aidants d'enfants atteints de maladies rares avec déficience intellectuelle**

En 2021, la filière DéfiScience, aux côtés de la filière Anddi'Rare, est devenue partenaire de l'Université de Bourgogne pour accompagner la mise en place du projet CASEPRA. Cette recherche vise à identifier, décrire et analyser les situations d'aide apportée par les parents-aidants aux enfants atteints de Maladies Rares (MR) avec Déficience Intellectuelle (dont certains sont porteurs de Handicap Rare, HR) et les répercussions de cette aide sur la situation d'emploi et la vie professionnelle des aidants (<https://ledi.u-bourgogne.fr/toute-lactualite/451-projets-de-recherche-caseprapil-et-casepra.html>).

La filière DéfiScience a participé en 2021 à la rédaction et à la finalisation du questionnaire à destination des aidants. Pour la suite de l'étude, la filière DéfiScience est partenaire quant au déploiement de l'étude, et à l'organisation ponctuelle d'évènements en lien avec l'étude.

### Axe 7 : AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN

- **Action 7.1 : Développer l'information pour rendre visible et accessible les structures existantes (Communication sur et au sein de la filière).**

#### ► **Communication sur les réseaux sociaux**

En 2021, suite à l'ouverture de la page Facebook l'année précédente, la filière a à nouveau investi les réseaux sociaux par la création d'un compte LinkedIn. Si Facebook est l'interface la plus adaptée pour s'adresser au grand public et toucher les associations de patients, le réseau LinkedIn permet à la filière d'avoir une approche plus tournée vers les professionnels. L'équipe opérationnelle de la filière utilise donc ces plateformes pour diffuser les actualités de la filière mais aussi de ses partenaires.

En parallèle, forte des nombreux supports vidéos créés dans le cadre de formation ou d'évènements, la filière a créé sa chaîne Youtube. Cette chaîne, référencée et donc facilement accessible, propose du contenu sous forme de vidéos, plus ou moins courtes, généralistes ou spécifiques. Elles abordent à la fois les troubles du neurodéveloppement, certains syndromes et pathologies pris en charge dans la filière, les métiers de référence au sein du parcours de soin.

Fin 2021, un chantier de rénovation du site internet a été lancé, pour une mise en ligne du nouveau site internet en 2022. Ce site internet sera pensé sous un format de parcours afin de répondre au

mieux aux questions que peuvent se poser nos visiteurs : les patients et leurs aidants, les professionnels du sanitaire et du médico-social ainsi que le grand public.

### ► Communication grâce aux newsletters

L'année 2021 a aussi été l'occasion de pérenniser 2 newsletters envoyées par la filière. DéfiNews, la newsletter des partenaires de la filière, est envoyée 2 fois par an et regroupe les actualités de la filière et de ses partenaires. L'Essentiel est envoyée 4 fois par an uniquement aux centres de référence et de compétence de la filière. Ces deux newsletters ont permis de créer une communauté autour de la filière et un partage de pratiques et d'actualité intéressant.

### ► Animation du réseau de professionnels de la filière DéfiScience

#### ► Organisation de la journée de la filière

En mai 2021, la filière a organisé une journée nationale regroupant l'ensemble des centres de référence et compétences de la filière, ainsi que les partenaires associatifs et du médico-social. Cette journée s'est déroulée entièrement à distance et a rassemblé plus de 120 personnes. Le programme de la journée était organisé en 2 temps d'échange : un premier temps en plénière et un second par réseau thématique.

Le temps en plénière était principalement consacré aux actions de formation portées par la filière. La journée était l'occasion de présenter l'ensemble du catalogue de formation de la filière, affiné au printemps 2021. Ces formations sont dispensées directement par les équipes de la filière DéfiScience (qui est organisme de formation) ou par des partenaires institutionnels.

	Supports	Cibles
Formations de sensibilisation aux TND	DIU (filière et non filière)	Médecins, Professionnels
	START	Médecins, Professionnels
	Modules e-learning généralistes	Médecins, Professionnels, Patients, Aidants
	DéfiGame	Médecins, Professionnels, Patients, Aidants
Formations d'approfondissement aux TND rares	Journées syndromiques et polysyndromiques	Médecins, Professionnels, Patients, Aidants
	Modules e-learning syndromiques	Médecins, Professionnels, Patients, Aidants
	Webinaires et MOOC syndromiques	Médecins, Professionnels, Patients, Aidants
Formations outils, méthodes et ressources	Outils d'évaluations (ex : Vineland)	Médecins, Professionnels
	Outils de diagnostics	Médecins, Professionnels
	Outils et méthodes (ex : FALC)	Médecins, Professionnels, Patients, Aidants
	ETP 40h	Médecins CRMR et CCMR, Professionnels
	Patients ressources	Patients, Aidants
Formation haute expertise	Webinaires « je suis expert mais je me forme »	Médecins (CRMR et CCMR uniquement)
Formations ETP	Programmes ETP	Patients, Aidants

*En rouge = supports qui n'existent pas aujourd'hui*

*Catalogue de formations de la filière DéfiScience, présentée au court de la journée de la filière 2021*

La seconde partie de la journée était consacrée à l'ETP. Mme Anne-Sophie Lapointe, cheffe de projet de la Mission Maladies Rares au sein de la DGOS, est intervenue pour aborder « L'ETP : un enjeu et un moyen de mettre en place un parcours de vie centré sur les besoins de la personne atteinte d'une maladie rare ». S'en sont suivies des présentations de 3 programmes ETP développés par les équipes de centres de la filière :

- Le programme ETP PRADORT présenté par le Pr Christine Poitou-Bernert du CRMR Prader-Willi et autres obésités de causes rares avec troubles du comportement alimentaire (PRADORT) à la Pitié Salpêtrière (Paris) et Mr Andoni Alli du CRMR PRADORT d'Hendaye.

- Le programme ETP Explore Ton Potentiel présenté par le Dr Christelle Rougeot-Jung et le Dr Amélie Clément du CRMR Déficiences Intellectuelles de causes rares à l'HFME (Lyon).
- Le programme ETP Polyhandicap présenté par le Dr Adélaïde Brosseau-Beauvir du CRMR Déficience intellectuelle de causes rares et Polyhandicap de Brest.

Ces retours d'expérience de programmes aboutis ou en construction, et plurisites pour la plupart, ont été particulièrement appréciés.

Le dernier temps de cette journée était consacré à des échanges entre CRMR et CCMR d'un même réseau thématique, tandis qu'une table ronde avec les partenaires associatifs de la filière se déroulait autour de la question « ETP : quelles ambitions, quelle pérennité, quels moyens ? ».

#### ▶ Séminaire des personnes relais

Dans la lignée de l'animation du réseau de CRMR et CCMR de la filière DéfiScience, l'équipe opérationnelle a souhaité identifier dans chacun des CRMR des personnes dites « relais ». Leurs missions principales sont :

- Etre les contacts locaux de l'équipe opérationnelle pour avoir accès directement aux réseaux et aux centres ainsi qu'à l'écosystème des partenaires en région.
- Etre acteurs des missions de la filière et diffusent en local ce que la filière attend des centres et des réseaux
- Etre les sources d'informations locales et de partage de bonnes pratiques.

La filière recense aujourd'hui une dizaine de personnes relais. Afin de créer une dynamique au sein de la filière, un séminaire de 2 jours a permis de réunir ces personnes relais, de faire émerger des idées nouvelles et de créer des liens entre centres d'un même réseau ou de réseaux distincts mais avec des problématiques transverses. Ce séminaire fut un succès et sera à nouveau organisé en 2022, avec, nous l'espérons, plus de centres représentés.

#### ▶ Séminaire équipe opérationnelle et têtes de réseaux

En mars et octobre 2021, l'ensemble des coordonnateurs des 5 réseaux de la filière se sont rassemblés avec l'équipe opérationnelle et l'animateur de la filière DéfiScience afin de réfléchir ensemble à la stratégie de la filière permettant de répondre de façon la plus pertinente aux missions confiées à la filière et aux centres maladies rares dans le cadre du PNMR3.

#### ▶ 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 7.2 : Garantir les conditions d'une annonce diagnostique adaptée**

▶ **Groupe de travail « outils génétique »**

Un groupe de travail transversal à l'ensemble des 5 réseaux ayant pour objet de recenser, adapter ou créer des supports d'information autour de la compréhension des aspects génétiques d'un diagnostic s'est constitué.

Actions en cours :

- En accord avec la Filière Respifil, adaptation à nos pathologies et notre environnement de leur livret « Les tests génétiques : guide pratique »
- Recensement des besoins et attentes en vue de l'ébauche d'un cahier des charges pour la réalisation d'un outil 3D soutien à la consultation de génétique
- Identification des supports d'informations existants en FALC

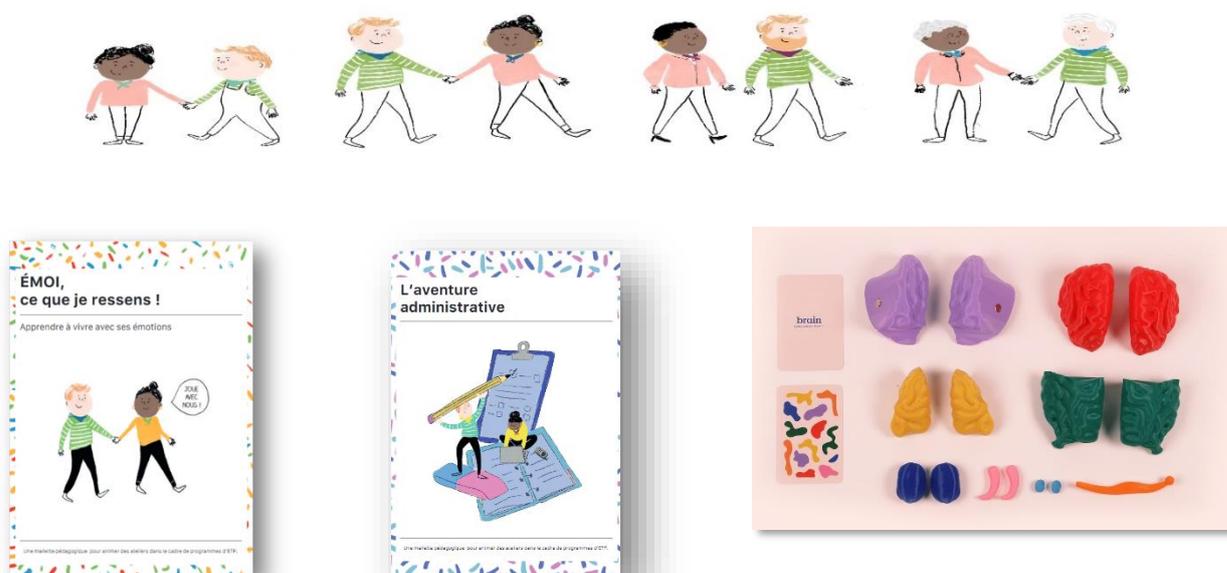
▪ **Action 7.3 : Faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique (ETP).**

En 2021, 19 programmes ont été enregistrés auprès d'une ARS dont 4 pour une actualisation incluant des ajustements suite à l'AAP 2019 :

- « RESPIRARE » pour les patients atteints de pathologies respiratoires obstructives et/ou restrictives dans le cadre de leur maladie rare (Endocrinienne mais aussi neurologique) et Diabomare
- ETP des Enfants et Adolescents d'âge scolaire présentant un handicap neurologique ou intellectuel, et de leurs parents, pour améliorer leur accès à l'enseignement.
- ETP « Epilepsie et Sport » : mieux vivre au quotidien son épilepsie
- FACILiter L'Education au régime CETOgène pour les enfants et adolescents et leurs aidants » (FACILECETO)
- Programme d'ETP pour les patients avec maladies rares et développant des troubles psychotiques à l'adolescence
- CervEduc
- « Explore Tes Potentiels ».
- ETP\_PRADORT pour les personnes adultes ayant un syndrome de Prader-Willi ou une Obésité Rare avec Troubles du comportement alimentaire et leurs aidants

## ► Productions du Groupe de travail « ETP mutualisation »

Un groupe de travail interne rassemble des équipes des CRMR de la filière portant des programmes d'ETP. L'un de leurs objectifs est de capitaliser sur les programmes et innovations portées par chacun afin de créer des outils mutualisables et diffusables pour être utilisés par tous les centres. Deux premiers thèmes transversaux concernant les patients présentant une déficience intellectuelle ont été ciblés : la gestion des émotions et l'aventure administrative. Cela a permis la réalisation de 3 productions basées sur une charte graphique ETP commune à l'ensemble des outils issus de la mutualisation. Cette charte facilite notamment le transfert des outils ainsi que celui des programmes ou des pratiques d'un centre à l'autre.



### En savoir plus ? [Introduction](#)

Ensemble d'ateliers permettant de travailler la reconnaissance et la gestion des émotions avec des jeunes adultes vivant avec un TDI

### En savoir plus ? [Introduction](#)

Version pour les aidants  
Atelier et outils permettant, à partir de situation du quotidien, d'évoquer les questions administratives liées.

### En savoir plus ? [www.brainpuzzle.fr](http://www.brainpuzzle.fr)

A l'origine outil d'aide à la compréhension du fonctionnement du cerveau pour les jeunes épileptiques sans TDI.

Travail en cours avec la créatrice sur deux versions « DéfiScience » : une transversale aux TND et son adaptation à un public vivant avec un TDI.

## ► Soutien à la formation des équipes

La crise sanitaire ayant limitée les possibilités de formation avec les UTET locales nous avons proposé, pour répondre aux besoins en lien avec les AAP, une Formation-action à l'ETP (Niveau 1\_40 h) co-construite avec l'Association Francophone pour le Développement de l'Éducation thérapeutique, AFDET. Ainsi 24 professionnels de 5 centres dont 3 CRMR Prader Willi, 1 CRMR Malformation et Maladies Congénitales du Cervelet et 1 CRMR déficience intellectuelle de causes rares ont pu se former en travaillant sur leur projet avec un focus sur son accessibilité aux personnes vivant avec un TDI.



*Poster, détaillant le parcours de formation et ses particularités, présenté au Congrès de la Société d'Éducation Thérapeutique Européenne (SETE) le 7 mai 2022.*

#### ► Institution d'une Journée Annuelle ETP

Consulter le programme : [ici](#)

Cette rencontre de travail s'adresse aux équipes mobilisées par l'ETP, avec un ou des programmes en cours ou en projet, ainsi qu'aux associations qui les accompagnent. Elle est l'occasion de faire le point sur les fruits de la mutualisation engagée.

#### ▪ **Action 7.4 : Mobiliser les dispositifs de coordination de la prise en charge (AAP PNDS).**

Suite à l'appel à projet (AAP) porté par la DGOS 2019, les Centres de Référence de la filière ont rédigé et soumis à la HAS 18 Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS) sur les pathologies de la filière. Ces PNDS sont disponibles sur le site de la HAS ainsi que sur le site de la filière : <http://www.defiscience.fr/diagnostic/pnds/>

Liste des PNDS publiés en 2021 :

- Syndrome d'Angelman
- Syndrome de Coffin Siris
- Syndrome de Borjeson-Forsman Lehmann (BFLS)
- Syndrome de Pitt-Hopkins
- PNDS Générique : Obésités syndromiques
- PNDS Générique : Polyhandicap
- Syndrome de Joubert
- Syndrome EPOCS
- Duplication du gène MECP2
- Syndrome de Prader-Willi (révision)
- Syndrome X-Fragile
- Syndrome de Dravet
- Syndrome CDKL5
- Syndrome Sclérose Tubéreuse de Bourneville
- Syndromes Oro-Facio-Digitaux
- MCAP (macrocéphalie-malformation capillaire)
- Syndrome Allan Herndon-Dudley (SAHD)

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

La caractérisation clinique du trouble du neurodéveloppement ainsi que des troubles associés, et 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 en 2019 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.

Finalisé en 2021, la parution du « *Guide de l'évaluation fonctionnelle multidimensionnelle dans la déficience intellectuelle* », est prévue pour 2022.

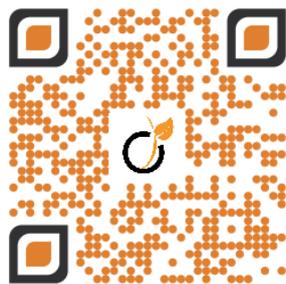
## Axe 8 : FACILITER L'INCLUSION DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES ET DE LEURS AIDANTS

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

### ► La filière développe toute une documentation en Facile A Lire et à Comprendre (FALC)

*Travailler à l'accessibilité de l'ETP aux personnes avec TDI, développe leur pouvoir d'agir en santé par les moyens qui leur sont donnés pour s'impliquer aussi activement que cela leur est possible dans la gestion de leur santé et interroge plus largement l'accessibilité de l'éducation thérapeutique aux personnes non « identifiées » avec un TDI mais avec des besoins particuliers et à nous tous, en relation avec la notion d'accessibilité universelle.*

- 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 professionnels et services recevant des patients en situation de handicap et des établissements médico-sociaux.
- Deux sessions de formation aux FALC ont été proposées soit 32 personnes, professionnel et aidants familiaux concernés. L'ensemble de l'équipe opérationnelle de DéfiScience est formé ce qui va permettre de faire évoluer les contenus produits.
- En parallèle du groupe de travail « outils génétique » et en collaboration avec AnDDi-rares un autre groupe de travail, faisant suite à la première session de formation au FALC, s'est constitué afin de produire les supports jugés manquant comme un modèle de convocation à la consultation, le consentement éclairé, le déroulement d'une consultation de génétique ..... Les premières réalisations seront disponibles mi-2022.
- Elaboration d'une grille de critères qualité d'une éducation thérapeutique accessible aux personnes avec trouble du développement intellectuel.



- L'entrée « spécificité » permet de questionner l'accessibilité de l'ETP à la population générale notamment pour des personnes ayant une faible LS
- L'entrée « priorité » permet de fixer une planification des mises en œuvre au cours de la vie du programme notamment en bénéficiant de l'expertise des personnes concernées lors des premières sessions.

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

### ▪ **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 afin de mettre en place ce dispositif au sein de la faculté de Médecine Lyon Sud aux côtés du collectif Handicap 69.

En raison de la situation sanitaire, ce stage n'a pas eu lieu ni en 2020 ni en 2021 mais devrait pouvoir se tenir en 2022. Le Centre de Référence Déficience Intellectuelles de causes rares de Rennes a aussi porté cette initiative et en 2022, les étudiants de la faculté rennaise devraient pouvoir en bénéficier aussi.

Suite à ces expérimentations, un modèle répliquable sur le territoire sera proposé par la filière pour déployer cette initiative dans d'autres facultés.

- **Action 9.3 : Développer les formations continues dans le domaine des maladies rares.**  
*Consolidation des connaissances des professionnels de santé et autres.*

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

- ✓ le DIU « *Déficience intellectuelle – Handicap mental* » en partenariat avec l'Université Claude Bernard Lyon 1, Sorbonne Université, Paris et l'Université Montpellier 1.  
[http://www.defiscience.fr/wp-content/uploads/2021/05/Formation\\_DIU\\_Deficience\\_intellectuelle\\_2021.pdf](http://www.defiscience.fr/wp-content/uploads/2021/05/Formation_DIU_Deficience_intellectuelle_2021.pdf)  
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 450 professionnels de santé ont été formés depuis la création de ce DIU en 2008.  
En 2021, la promotion a accueilli 39 nouveaux étudiants.
- ✓ le DIU « *Neurodéveloppement* » en partenariat avec l'Université Claude Bernard Lyon 1 et les universités suivantes : Aix-Marseille, Amiens (Université Picardie Jules Verne), Angers, Bordeaux, Clermont-Ferrand (Université Clermont Auvergne), Lille, Montpellier, Nancy (Université de Lorraine), Paris V (Descartes), Paris VII (Diderot), Paris XI (Paris-Sud), Toulouse (Université Toulouse III Paul Sabatier), Tours et Strasbourg.  
[http://www.defiscience.fr/wp-content/uploads/2021/06/Formation\\_DIU\\_Neurodeveloppement\\_2021.pdf](http://www.defiscience.fr/wp-content/uploads/2021/06/Formation_DIU_Neurodeveloppement_2021.pdf)  
Formation diplômante, éligible au DPC, s'adressant à des médecins ou à des internes en médecine, qui permet d'acquérir une compétence de « médecin développementaliste » de proximité, afin d'assurer le repérage précoce, le diagnostic et la prise en charge d'enfants présentant un trouble du neurodéveloppement.  
Depuis la création de ce DIU en 2018, 156 médecins ont été formés et 64 ont été diplômés. En 2021, 73 étudiants étaient inscrits pour le DIU (dont 44 avaient dû reporter leur formation d'un an en raison de la pandémie en 2020).

Sur l'année universitaire 2020-2021, trois séminaires de formation ont pu être organisés en présentiel, les autres ont été maintenus en visioconférence.

#### ► **Poursuite de la production de Modules de formation en ligne**

La production du module Syndrome de Rett et du module du syndrome de microdélétion 22q11 a été initiée avec la captation du témoignage des familles sur les thématiques de l'annonce diagnostic, la scolarité, la fratrie, l'entrée dans la vie adulte, le couple ....

Les aspects médicaux de ces deux modules et la production de 2 autres au moins sont programmés pour 2022.

Les modules existant ont été, pour certains, enrichis de ressources complémentaires notamment suite au Workshop sur le X Fragile

### ► Formation à l'échelle d'évaluation du comportement adaptatif Vineland II

Consulter le programme [ici](#)

Cette échelle permet d'évaluer le comportement socio-adaptatif, de préciser les points forts et les points faibles de la personne par rapports à ses propres compétences et d'évaluer les comportements problématiques.

Co-construit et co-coordonnée par la filière et les centres de références déficience intellectuelle de causes rare de Rennes et Brest, les deux sessions de formation animés par Mme Nathalie Touil ont permis de former 48 professionnels issus des CRMR mais aussi de structures partenaires telles que les ADAPEI locales.

### ► DéfiGame, un serious game sur la prise en charge des troubles du neurodéveloppement en médecine de ville.



A vous de jouer !

**Dans ce jeu interactif accessible en ligne depuis février 2021**, le joueur incarne un médecin généraliste qui suit quatre jeunes patients, Lina, Tom, Alex et Gaël.

*Les différents scénarii permettent d'approfondir les connaissances sur le neurodéveloppement et 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 ainsi que la participation à l'accompagnement des familles au moment et suite à l'annonce d'un diagnostic de maladie rare.*

*Défi Game aborde les questions de repérage, d'accompagnement précoce d'un trouble du neuro-développement, de conseil génétique, d'évaluation de la douleur, d'évaluation des troubles du comportement, des troubles associés et du soutien aux proches aidants.*



**DéfiGame a été lauréat, dans la catégorie Handicap, des trophées de la e-santé de l'Université d'été e-santé 2021.**

- **Action 9.4 : Encourager les formations mixtes professionnels/malades/entourage**  
Renforcement des connaissances des patients et des familles.

### ► Les Journées syndromiques ou thématiques

- Le **e-Workshop international X Fragile et maladies associées à la prémutation** les 18 & 19 mars 2021.  
Cette réunion de travail collaborative a eu comme objectif de mettre en lien les chercheurs et les médecins cliniciens qui travaillent sur le syndrome X Fragile et les maladies associées afin de consolider ou de faire émerger de nouvelles pistes thérapeutiques.  
Programme [ici](#)
- **Autour du gène KCNQ2** : Webinaire, le 22 avril 2021, qui a permis aux parents et aux professionnels de « passer un moment autour de cette maladie génétique rare avec des

médecins et chercheurs qui essayent de mieux comprendre et traiter les symptômes de cette maladie. » L'enregistrement de cet évènement a permis la mise à disposition de ressources actualisées.

- **« Mieux comprendre, Mieux accompagner » Syndrome du X Fragile**, à Reims le 24 juin 2021 en partenariat avec les ERHR, l'ACPEI et fragile X France, programme [ici](#) . Cette journée a été couplée, le 25 juin au matin, à une action de sensibilisation, auprès des étudiants en santé et social, « Maladies rares du neurodéveloppement : Quels acteurs territoriaux et nationaux ? Quels enjeux pour les familles ? Illustration d'une dynamique de réseaux. » programme [ici](#)
- **Webinaire « La déficience intellectuelle » Grand est**, action co-construite avec la Filière AnDDi-rares et les ERHR , 21 septembre, programme [ici](#) . Cette journée, ouverte au grand public (familles et professionnels), a permis de mettre en lumière des services de soins et d'accompagnement pour les personnes concernées par des troubles du développement intellectuel et leurs proches dans le Grand Est. Elle a été ponctuée par des temps d'échanges et de présentations de ressources nationales.
- **4ème Rencontre régionale de l'épilepsie « FACILITER LE PARCOURS DE VIE DES PERSONNES EN SITUATION D'EPILEPSIE RARE »**, le vendredi 3 décembre, comme chaque année co-organisée avec le CRMR créer de Marseille et les ERHR. Programme [ici](#)

#### Axe 10 : RENFORCER LE ROLE DES FSMR DANS LES ENJEUX DU SOIN ET DE LA RECHERCHE

- o ***Implication de la FSMR dans les réseaux européens de référence (ex. Soutien de la filière à des candidatures HcP, registres ERN...)***

La filière DéfiScience est représentée au sein de 3 ERN : IthACA, EndoERN et EPICare.

En 2021, les équipes du réseau Epilepsies de causes rares ont été très impliquées aux côtés de l'ERN EPICare pour définir les thesaurus Orphanet les plus adaptés aux épilepsies. Ce travail est en cours de validation avec Orphanet.

En novembre 2021 s'est tenu le Symposium EndoERN. Les équipes du réseaux Syndrome de Prader-Willi et autres obésités rares avec troubles du comportement alimentaire ont présenté, avec le soutien de la filière, une vidéo mettant en avant le rôle du coordonnateur de parcours de santé dans la prise en charge des patients atteints du syndrome de Prader-Willi et autres obésités de causes rares. Cette vidéo est mise à disposition sur la chaîne Youtube de la filière, dans une version française sous-titrée anglais (<https://www.youtube.com/watch?v=Tikny0mZQxg>).

Les professionnels du réseau Déficience Intellectuelle de causes rares ont été impliqués dans des groupes de travail de l'ERN IthACA notamment autour de la diffusion à l'échelle européenne des recommandations issues de différents PNDS.

## ACTIONS COMPLEMENTAIRES REALISEES EN 2021

### FORMATION ET INFORMATION

#### **Pilotage de la conception, de la diffusion, de l'évaluation-modélisation-transfert 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 qui a pour objectif d'améliorer et de decloisonner les pratiques professionnelles de l'accompagnement et du soin des personnes présentant des Troubles du Neuro-Développement, en territoires.

Ce dispositif, initié par la filière DéfiScience, est en effet un dispositif 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 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 a été co-financé, à titre d'expérimentation, par la CNSA et deux ARS : l'ARS ARA et l'ARS IDF.

La filière DéfiScience (Muriel Poher en tant que chef de projet et Vincent des Portes en tant que Conseiller scientifique) assurent la coordination et le pilotage du projet depuis son origine. Dans le prolongement de plus de 3 années de travaux multi-partenariaux et transdisciplinaires de conception puis de diffusion en ARA et en IDF suivie d'une phase d'évaluation et de modélisation en vue de sa pérennisation, **le projet START, tout en restant multi-partenarial, s'est rapproché de l'ANCREAI et du réseau des CREAI dans la perspective d'un essaimage national progressif des formations croisées en territoires ainsi que de la mise en œuvre d'une Communauté de Pratiques Professionnelles dans le champ des TND.**

Muriel Poher accompagne le projet au sein de l'Ancreai en tant que responsable projet, Vincent des Portes reste conseiller scientifique et représentera la filière DéfiScience dans le nouveau Copil National.

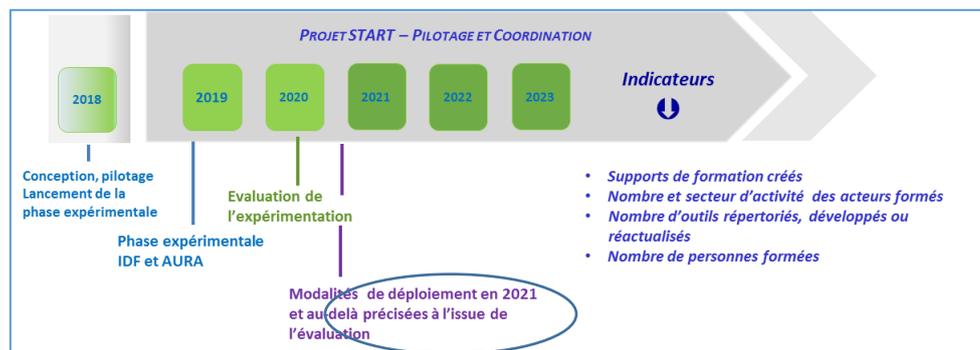
L'année 2021 a ainsi vu :

- la poursuite du déploiement de START en ARA et en IDF,
- les négociations entre les parties prenantes, CNSA, ANCREAI, Filière DéfiScience, pour la pérennisation du dispositif,
- les premières sensibilisations au projet du réseau des CREAI et des ARS en vue de l'essaimage progressif national.

L'écosystème dans lequel le projet se mettra en œuvre est superposable à celui expérimenté et comprendra :

- Une équipe projet au sein de l'Ancreai
- Un comité de pilotage national des financeurs et partenaires

- Des comités de pilotage régionaux des 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
- Un animateur porteur du projet en région, au sein de chaque Creai
- Des équipes de formateurs pairs dans chacune des régions, formés à l'occasion de formation de formateurs



2020 - 2021 : poursuite de l'expérimentation en ARA et IDF

2022 et 2023 : Essaimage dans d'autres régions et mise en œuvre de l'expérimentation des communautés de pratiques professionnelles