

FILIERE DEFISCIENCE

Maladies Rares du neurodéveloppement

Rapport d'activités - Année 2022

FICHE D'IDENTITE

Animateur : Pr Vincent DES PORTES, vincent.desportes@chu-lyon.fr

Cheffe de projet : Cassandre BONNET, 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

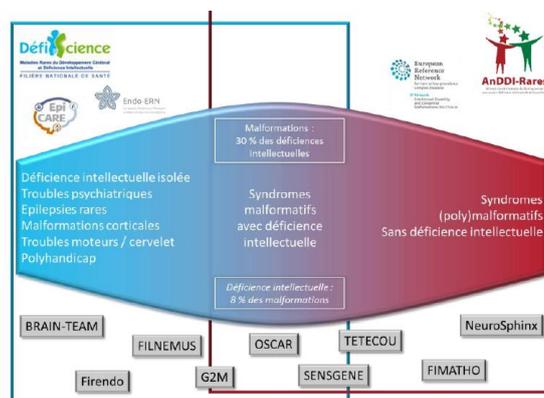
La filière DéfiScience est dédiée aux maladies rares du neurodéveloppement à l'origine de troubles cognitifs souvent sévères pouvant être associés à d'autres pathologies : épilepsies, troubles moteurs, troubles psychiatriques et troubles du comportement alimentaire. Cette population est estimée à 170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

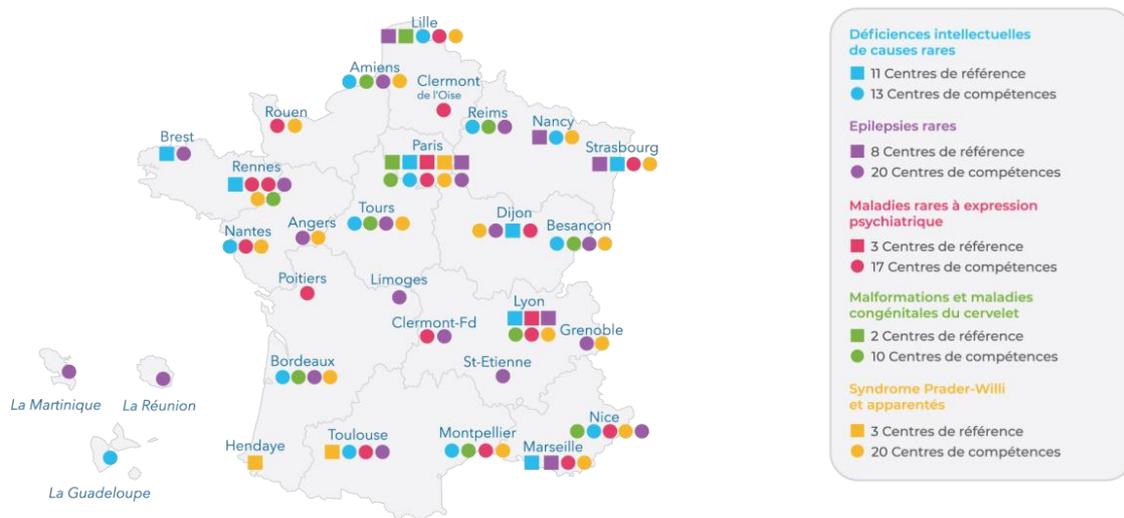


COMPOSITION DE LA FILIERE

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 2022

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

- **Action 1.2 : Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique**
Avec notamment l'appui de l'Agence de la Biomédecine (ABM) et d'Orphanet.

Annuaire des 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 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. Cet annuaire a progressivement été enrichi par les centres de référence des deux filières et a été finalisé et mis à disposition des filières en 2022. Un travail de maintenance et de mise à jour sera mis en place annuellement.

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

« Définir et mettre en place un dispositif d'accès encadré aux plateformes nationales du PFMG 2025 pour le diagnostic des maladies rares en s'appuyant sur la mesure 6 de ce plan et sur la mise en place de réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) d'amont et d'aval du séquençage à très haut débit, en impliquant directement les CRMR et les laboratoires de génétique moléculaire. »

► 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 2022, **39 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 196 dossiers patients dont 117 dossiers ont été validés en plateforme génomique AURAGEN et 49 ont été validés en plateforme génomique SEQOIA. Les facteurs d'inclusion des RCP d'amont étant désormais bien identifiés, le comité de direction de ces séances a décidé de passer au format trimestriel pour discuter des annonces de résultats depuis l'hiver 2022-2023. Les dossiers en amont sont discutés en RCP locales non dirigées par la Filière.

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

Description de l'organisation et du nombre de réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) portées par la FSMR ; Eléments descriptifs d'un accès équitable à l'expertise.

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 2022, la filière a co-organisé avec les centres de référence utilisant l'outil SARA **73 séances de RCP** permettant ainsi le traitement de **plus de 300 dossiers patients** (moyenne à 3-4 patients par séance). 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, le réseau Pradort et le réseau Epilepsies Rares dans la mise en place de ces RCP à l'échelle nationale :

- RCP nationale Déficiences Intellectuelles de causes rares *1/mois*
- RCP nationale malformations et maladies congénitales du cervelet *1/mois*
- RCP nationale sclérose tubéreuse de Bourneville, Syndrome de Rasmussen, FIRES et NORSE *1/mois*
- RCP nationale pédiatrie et ATU OT bébés PW *1/mois*
- RCP nationale adulte PW *1/trimestre*
- RCP BBS IMCIVREE Pradort *1/trimestre*

▶ **Utilisation d'un outil de visioconférence sécurisé**

Suite à la crise sanitaire de COVID-19 en 2020, l'utilisation de la visioconférence a pris en essor important au sein des centres experts maladies rares, notamment dans le cadre des RCP. Cela favorise les échanges à l'échelle nationale, et offre la possibilité à des centres et des médecins situés en zones reculées d'avoir accès à ces temps de concertation. Cette dynamique s'est poursuivie hors situation de crise sanitaire, et permet de proposer de nombreuses RCP dites nationales avec plusieurs dossiers présentés de façon régulière.

Afin de toujours proposer une expérience fluide et surtout sécurisée, la filière a souhaité en 2022 se doter d'un outil de visioconférence sûr, assurant la confidentialité des données et discussions. La filière a donc mené, en lien avec l'outil SARA, un benchmark qui a permis d'identifier la solution TIXEO comme outil le plus adapté aux enjeux des RCP de la filière. Cet outil est validé par la CNIL, et une phase de test et de mise en place en prévue en 2023.

Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic.

« Les FSMR contribueront à la mise en place de ces observatoires du diagnostic qui se déploieront au sein des comités multidisciplinaires de chaque FSMR. »

- **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.**

(Définition d'arbres de décision pour le diagnostic et choix d'un scénario pour les patients sans diagnostic de chaque filière).

En 2019, la première estimation du nombre de patients en errance de diagnostic génétique atteignait 6 000 patients pour la filière. Mais en raison des 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, ce nombre était 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.

Si l'harmonisation des pratiques de codage est encore en cours de perfectionnement, notamment en raison d'un long travail d'actualisation des codes ORPHA maladies rares avec l'équipe d'Orphanet, de premiers résultats sur la période 2020-2022 permettent d'affiner l'observatoire du diagnostic, avec environ 40% des patients vus par les centres de référence et de compétence DéfiScience sans diagnostic étiologique posé.

Observatoire du diagnostic - Indicateurs DéfiScience		
Progression saisie dans BaMaRa par les centres sur la période 2020 – 2021 - 2022		+87,32% de patients saisis (+13 852 dossiers) entre 2020 et 2021
Nombres de patients saisis en 2020	15 863	dont 6 480 sans diagnostic soit 40,85% sans diagnostic
Nombres de dossiers saisis en 2021	29 715	dont 12 545 sans diagnostic soit 42,22% sans diagnostic
Nombres de dossiers saisis en 2022 (au 31/08)	19 446	dont 8 226 sans diagnostic soit 42,30% sans diagnostic

En revanche, ces chiffres sont à mettre en perspective avec le travail d'évaluation et de diagnostic différentiel mis en place par les centres de référence et de compétence de la filière, qui permettent de proposer le plus tôt possible, une prise en charge globale du patient. L'établissement d'un diagnostic différentiel – c'est-à-dire l'élaboration d'une liste des problèmes possibles pouvant être à l'origine des signes et symptômes chez un patient – constitue une partie importante du repérage. Ce travail d'évaluation permet d'orienter le patient vers des professionnels médicaux, paramédicaux et médico-sociaux au plus tôt afin de capitaliser sur les capacités du patient et d'améliorer sa qualité de vie dès le plus jeune âge.

En parallèle, l'accès au diagnostic étiologique se poursuit en partenariat avec les services et laboratoire de génétique.

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.**
 - Recensement des maladies et identification des patients
 - Intégration du set de données minimum maladies rares
 - Formation à la saisie de données
 - Assurer l'interface centres / BNDMR
 - Harmonisation des pratiques de codage

En 2021, la filière a recruté un chargé de mission dédié aux questions d'harmonisation des pratiques de codage afin d'avoir des bases de données cohérentes. 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.

L'année 2022 a été 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 de la filière.

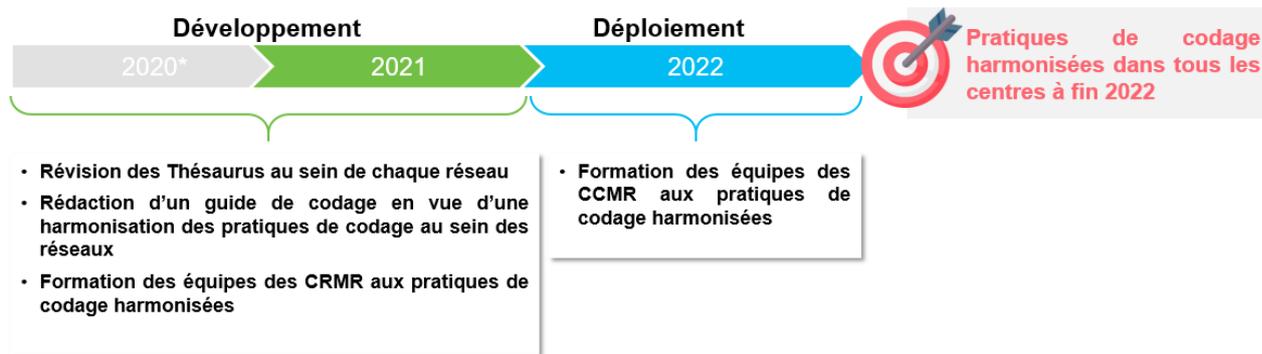
Le chargé de mission dédié à ce sujet a fait un tour de France des sites constitutifs afin de former les équipes au codage. Ces formations se sont tenues en présentiel au sein de chaque établissement hospitalier recensant au moins un site constitutif de la filière. Cela a permis de former une centaine de personnes dans 13 établissements hospitaliers. Depuis, les guides de codage sont régulièrement diffusés et mis à jour.

Les équipes des CCMR seront formées en 2023. Une formation annuelle, proposée en distanciel, dédiée à l'utilisation des guides de codage de la filière sera mise en place à partir de l'automne 2023.

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.

Codage BaMaRa / BNDMR - Indicateurs DéfiScience

Progression saisie dans BaMaRa par les centres sur la période 2020 – 2021 - 2022	+87,32% de patients saisis (+13 852 dossiers) entre 2020 et 2021
Nombres de patients saisis en 2020	15 863
Nombres de dossiers saisis en 2021	29 715



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 ».

- **Action 4.1 : Utiliser de façon plus systématique les mécanismes d'évaluation d'amont déjà existants afin d'accélérer l'enregistrement des médicaments et des dispositifs médicaux.**

Travail avec les associations, experts, laboratoires dans le but d'avoir recours plus systématiquement au processus d'évaluation d'amont de la HAS.

- **Action 4.2 : Créer un observatoire des traitements placé au sein des comités consultatifs multidisciplinaires d'évaluation (gouvernance bureau/copil) dans chaque filière de santé maladies rares.**

Réunir des informations et dissémination sur les traitements d'intérêts (Ex. mise en place d'un guichet unique).

► Recrutement d'une chargée de mission dédiée à l'Observatoire des Traitements

Une nouvelle chargée de mission a rejoint l'équipe de DéfiScience en novembre 2022 afin de prendre en main les sujets Scientifiques de la filière, notamment celui de l'Observatoire des traitements. En tant que pharmacienne de formation, cette chargée de mission saura apporter son expertise du médicament, en lien avec celle des médecins prescripteurs de la filière afin de porter ce sujet.

► Définition de la stratégie adoptée par la filière dans le cadre de l'Observatoire des traitements

Accompagnée d'une nouvelle chargée de mission dédiée à l'Observatoire des traitements, la filière DéfiScience va déployer sa stratégie concernant ce sujet sur l'année 2023 :

- Mise en place de l'état des lieux des prescriptions hors AMM au sein des CRMR et CCMR de la filière grâce à l'outil mis en place en partenariat avec l'entreprise 16Com et 5 autres filières. (cf Action 4.3 et Action 4.4)
- Création d'une commission médicament au sein de la filière rassemblent des médecins prescripteurs de chaque réseau thématique de la filière, par binôme prise en charge enfant et adulte.

- Cette commission aura pour objectif de cibler des molécules d'intérêt afin de porter des demandes d'accès compassionnels, en lien avec les laboratoires pharmaceutiques concernés ainsi que les associations de patients, et les institutions (ANSM, HAS).
- Apportant une vision transversales sur les thématiques de prise en charge (TND, DI, Epilepsie, maladies psychiatriques, obésités rares, polyhandicap, etc...) et sur les populations concernées (enfant et adulte), cette commission saura porter un regard global sur la question du médicament au sein de la filière et permettra de fédérer les experts sur des actions communes.

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 et mettre en place une organisation nationale du suivi en vie réelle des médicaments.

« Favoriser la réalisation d'études médico-économiques ou d'études en vie réelle pour générer et colliger des données pour tous les médicaments disposant d'une AMM pour le traitement d'une maladie rare et certains dispositifs médicaux pertinents ». (Recueil de données par les CRMR, CCMR, recueil de données RTU/ATU, exploiter les données recueillies par les malades et leurs familles...).

▪ **Action 4.4 : Mieux encadrer les pratiques de prescriptions hors-AMM**

« Organisation d'une enquête confiée aux filières de santé maladies rares (FSMR) et aux centres de référence maladies rares (CRMR/CCMR/CRC) permettant de préidentifier et prioriser les indications et spécialités candidates à une RTU ».

► **Utilisation de l'outil 16Com pour recenser les pratiques de prescription hors AMM au sein des centres de référence et de compétence de la filière**

Suite à la publication de la note d'information N° DGS/PP2/DGOS/2021/106 du 20 mai 2021 relative à la mise en place d'un observatoire des traitements au sein de chaque filière de santé maladies rares, et au recrutement d'une chargée de mission dédiée, la filière DéfiScience va mettre en place un état des lieux des prescriptions hors AMM au sein des CRMR et CCMR de la filière grâce à l'outil mis en place en partenariat avec l'entreprise 16Com et 5 autres filières

Cet outil permet un recensement collaboratif et dynamique des pratiques de prescription au sein des centres. Il est directement relié à la base de médicaments Thériaque. Chaque médecin prescripteur a un compte confidentiel qui lui permet de renseigner les prescriptions hors AMM faites pour un médicament donné. Aucune donnée concernant les patients n'est renseignée sur cette base.

L'année 2022 a permis de définir les contours techniques et opérationnels de l'outil, et l'année 2023 sera l'occasion de le déployer sur l'ensemble des centres.

▪ **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 HOGRID : Hyperphagia, Overweight, circulating Ghrelin in patients with Rare diseases with Intellectual Disabilities**

En 2019, suite à un appel à projet interne, la filière DéfiScience a soutenu un projet porté par le CRMR national PRADORT (Syndrome de Prader-willi et autres obésités de causes rares avec troubles du comportement alimentaire), l'étude HOGRID dont le sujet transversal permettait d'impliquer l'ensemble des CRMR de la filière.

Une grande proportion de patients avec maladies rares associée à un trouble du développement intellectuel (TDI) présente une hyperphagie, et des problèmes de surpoids et d'obésité. Si ces pathologies sont bien connues dans le Syndrome de Prader-Willi notamment en raison d'une hyperghrelémie, elles sont observées dans d'autres syndromes typiques (Angelman, X Fragile, Smith-Magenis, Maladies rares du cervelet, épilepsies rares, ...) sans cause associée ou identifiée.

Le but de l'étude HOGRID est donc d'étudier les taux de ghreline dans d'autres maladies rares avec TDI associées à une hyperphagie et/ou à un excès de corpulence afin de pouvoir faire un parallèle dans la prise en charge de ces patients avec celles des patients atteints du syndrome de Prader-Willi.

Cette étude transversale est non-interventionnelle et de catégorie 3. Elle est donc multicentrique puisqu'elle implique 7 sites constitutifs de la filière (Lyon, Paris, Toulouse), afin d'inclure 150 patients.

En 2022, 74 patients ont été inclus dans l'étude avec le soutien des sites constitutifs des CRMR PRADORT, CRMR Déficience intellectuelle de causes rares et CRMR Maladies rares à expression psychiatrique. A ce jour, 50% des patients inclus sont des garçons, 44% sont des enfants, 60% sont obèses et 22% sont en surpoids, et 90% sont hyperphagiques. Ces 74 patients ont tous un diagnostic de maladies rares avec TDI (Syndrome de Smith Magenis, Syndrome de Bardet-Biedel, Délétion 16p11.2, Délétion 22q11.2, Syndrome d'Angelman, SPW-like, Mutation MAGEL2, Syndrome d'Alstrom, Epilepsies rares, Mutation MYT1L, Syndrome de Williams-Beuren, Délétion 1p36, Délétions 3p26.3p26 et 3q26.32q29).

En 2023, 4 nouveaux sites constitutifs rejoignent les inclusions afin de recruter 76 patients supplémentaires.

▶ **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/>).

Forte 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. Suite aux retours favorables par les autorités compétentes, les inclusions ont débuté 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>).

Après avoir participé à la rédaction et à la finalisation du questionnaire à destination des aidants, la filière DéfiScience s'est impliquée en 2022 afin de diffuser et déployer l'étude auprès des centres et des associations partenaires.

Axe 7 : AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN

« Créer des temps d'accompagnement pour permettre à l'équipe médicale, soignante et de soutien psycho-social de mieux encadrer et adapter certains moments clés du parcours des malades et leur apporter une information adaptée, progressive et respectueuse. Une attention particulière sera portée à l'annonce du diagnostic, au suivi en cas d'impasse diagnostique et à la transition adolescent-adulte. Organiser les situations d'urgence sans rupture du parcours. Intégrer au soin des programmes d'éducation thérapeutique permettant au malade d'être plus actif et autonome dans sa prise en charge ».

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

► Refonte du site internet de la filière DéfiScience

Le site de la filière DéfiScience avait tout d'abord été mis en place en 2014, lors de la création de la filière. Regorgeant de nombreuses et précieuses informations, il était très dense, peu intuitif, rendant la navigation compliquée et la recherche d'information pertinente difficile. De plus, l'expérience utilisateur était rendue peu agréable en raison d'un graphisme désuet et d'une information mal organisée.

Afin de répondre au mieux aux utilisateurs du site internet, nous avons mis en place un groupe de travail composé de différents *persona* : médecins des CRMR/CCMR, médecins hors CRMR/CCMR, professionnels hors médecins des CRMR/CCMR, associations de patients et parents, représentants du médico-social, professionnels de la communication. Ce recueil des besoins et attentes a permis de construire le parcours utilisateurs de chaque type de *persona* sur le site et de créer une arborescence plus simple, répondant aux requêtes de chacun lors d'une visite sur le site internet de DéfiScience.

En parallèle, une réflexion au sein de l'équipe opérationnelle concernant l'utilisation du site internet par les patients, notamment atteints de déficience intellectuelle, a permis de créer des pages et du contenu en Facile à Lire et à Comprendre (FALC) afin que l'information soit toujours plus accessible, quelque soit le niveau de compréhension de l'utilisateur du site internet.

Accompagnée de la société Interlude durant toute l'année, de la phase de réflexion à la phase de production, l'équipe opérationnelle a annoncé le lancement de son nouveau site internet en décembre 2022. Les retours sont, à ce jour, très positifs. www.defiscience.fr

► Communication sur les réseaux sociaux

En 2022, la filière était présente sur les réseaux sociaux Facebook, LinkedIn et Youtube. 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.

Statistiques de visites sur les réseaux sociaux de la filière :

- Facebook - <https://www.facebook.com/Filieredefiscience>
 - 410 abonnés (+12% sur 2022)
 - 1000 visites (+150% sur 2022)
- LinkedIn - <https://www.linkedin.com/company/d%C3%A9fiscience-fili%C3%A8re-desant%C3%A9-maladies-rares/>
 - 783 abonnés (+62% sur 2022)
 - 1400 visites (+100% sur 2022)
- Youtube - <https://www.youtube.com/@filieredefiscience2230>
 - 98 vidéos (+53% sur 2022)
 - 409 abonnés (+32% sur 2022)

► Communication grâce aux newsletters

La filière communique en interne et en externe auprès de ses partenaires grâce à 2 newsletters distinctes :

- **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. Celle newsletter est envoyée à plus de 2000 personnes inscrites à notre liste de diffusion. Elle permet de présenter les actualités de la filière, les actualités des centres, mais aussi de mettre en avant des initiatives et outils créés par des partenaires associatifs, privés ou institutionnels.
- **L'Essentiel** est envoyée 4 fois par an uniquement aux centres de référence et de compétence de la filière. Cette newsletter permet d'informer les centres sur les actualités dans le champ des maladies rares, les outils filières et de diffuser des initiatives portées par certains centres pouvant inspirer d'autres membres du réseau.

Ces deux newsletters ont permis de créer une communauté autour de la filière et un partage de pratiques et d'actualité intéressant.

► Participation à des congrès professionnels pour sensibiliser aux maladies rares du neurodéveloppement

Afin de toujours faire connaître les filières de santé maladies rares et les missions et spécificités de DéfiScience, l'équipe opérationnelle de la filière se mobilise afin de communiquer sur des congrès professionnels.

En 2022, la filière était présente sur les congrès suivants :

- Congrès des assises de génétique – Rennes – Janvier 2022
- Congrès de la Société Française de Neuropédiatrie – Janvier 2022
- Congrès des Internes de Médecine Générale ISNAR-IMG – Tours – Février 2022
- Congrès de Médecine Générale (en lien avec l'interfilière) – Paris – Mars 2022
- Congrès des neurologues en langue française (en lien avec l'interfilière) – Strasbourg – Avril 2022
- Congrès National du Groupement des Centres Ressources Autisme – Lyon – Mai 2022
- Congrès des jeunes médecins généralistes RéalGIR – Orléans – Juin 2022
- Congrès du syndicat des médecins généralistes – Dijon – Juin 2022
- Congrès de Psychiatrie – Lille – Décembre 2022
- Congrès de la Société Française de Pédiatrie (en lien avec l'interfilière) – Juin 2022
- Congrès des Enseignants de Médecine Générale (en lien avec l'interfilière) – Lille - Décembre 2022

Depuis 2022, la filière offre un badge par jour à une de ses associations partenaire afin de leur offrir une visibilité ainsi que de partager les interactions entre filière et associations auprès des professionnels de santé.

Voici le témoignage de Mme Claire Roze, salariée de l'association Fragile X France, qui a été à nos côtés sur plusieurs congrès en 2022 : *"2022 aura été une année riche en rencontres grâce à l'opportunité donnée par la filière DéfiScience de partager un stand lors de différents congrès. Cela nous a non seulement permis de tisser des liens plus étroits avec la Filière, de s'approprier les différents outils qu'elle propose, mais également de présenter nos propres outils et nos actions aux professionnels rencontrés lors de ces journées. Il s'agit d'une formidable occasion de côtoyer des acteurs du soin et de*

la prise en charge des patients, à ne pas laisser passer". Témoignage de Claire Roze - Association Fragile-X France

▶ Animation du réseau de professionnels de la filière DéfiScience

▶ Organisation de la journée de la filière

En mai 2022, 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.

Occasion de se retrouver en présentiel après 2 ans de pandémie, cette journée était placée sous le signe du bilan avant de se tourner vers l'avenir dans le cadre des nouvelles labellisations de CRMR et CCMR courant 2022-2023.

La journée s'est déroulée en deux temps :

- Une matinée en plénière afin de dresser le bilan de la filière et des 5 réseaux qui la constitue :
 - Réseau Déficiences intellectuelles de causes rares,
 - Réseau Epilepsies Rares,
 - Réseau Maladies Rares à expression psychiatriques,
 - Réseau Prader-Willi et autres obésités rares avec troubles du comportement alimentaires,
 - Réseau Maladies et Malformations congénitales du cervelet.
- Un après-midi avec les associations partenaires afin de définir ensemble quelles pourraient être les thématiques sur lesquelles construire de nouveaux projets en partenariat avec la filière sur les 3 missions de la filière (voir paragraphe filière).

Retours Journée de la filière 2022 : Les réseaux de la filière DéfiScience, 5 ans plus tard

➤ **CRMR Maladies Rares à expression psychiatrique**

- Un réseau de centres experts qui regroupe des équipes de psychiatres, neuropédiatres, généticiens, endocrinologues, etc...
- Les patients accueillis par ces centres sont adressés à tous âges dans le cadre de :
 - Symptômes psychiatriques et suspicion d'organicité (ex : catatonie)
 - Maladies rares et phénotypes psychiatriques
 - Maladies rares et nécessité de diagnostic fonctionnel (ex : Steinert)
 - Comportements défis et maladies rares
 - Schizophrénie à début précoce
- Le réseau organise de nombreuses réunions de concertations pluridisciplinaires (RCP) nationales et régionales, initiées par les centres de référence de la Pitié Salpêtrière, l'hôpital Ste Anne, et l'hôpital du Vinatier
- Le réseau a participé à la rédaction de 2 PNDS et à la relecture de plusieurs PNDS rédigés par des centres de la filière
- Différentes formations sont proposées par les centres de ce réseau > DéfiGame (en lien avec DéfiScience), Handbook of Clinical Neurology, Journée DPC Maladies rares à expression psychiatrique, Journée des associations, Webinaire « Les Comportements défis » (avec DéfiScience), DIU TSA de l'adulte, DIU Pair aideance familiale
- 14 projets de recherche sur les 5 dernières années
- Implication au niveau européen : Autoimmune Encephalitis Special Interest Group ; Psychiatric genomics : translating research finding to clinical use
- Programmes ETP PsyRare et PEERS

➤ **CRMR Epilepsies Rares (CRÉER)**

- Les patients accueillis par ces centres sont adressés à tous âges dans le cadre de :
 - Crises épileptiques de causes rares
 - Spectre de troubles cognitifs et de déficience intellectuelle
 - Troubles du comportement (agitation, irritabilité, auto et hétéro-agressivité ...)
 - Pathologies psychiatriques (Autisme, psychoses...)
 - Troubles du sommeil
 - Pathologies gastro intestinales et troubles de l'appétit
 - Troubles moteurs/mouvements anormaux
 - Déformations orthopédiques
 - Impact des thérapies
 - Impact socio-économique sur l'individu, la famille et la société
- Le réseau organise de nombreuses réunions de concertations pluridisciplinaires (RCP) nationales et régionales, et notamment dans le cadre de la préindication « épilepsies pharmacorésistantes à début précoce »
- Le réseau a participé à la rédaction de 10 PNDS et à la relecture de plusieurs PNDS rédigés par des centres de la filière
- Différentes formations sont proposées par les centres de ce réseau > DU et DIU épilepsies, neuro-pédiatrie, neurodéveloppement, neurophysiologie clinique: cours dédiés Epilepsies rares et problématiques liées (SUDEP...) ; Congrès scientifiques nationaux: sessions dédiées CRÉER aux JFE et prochainement à la SFNP
- Participation aux journées des associations
- 75 projets de recherche nationaux, 30 projets de recherche européens et internationaux
- Implication au niveau européen notamment grâce à l'implication des centres au sein de l'ERN EPICare et du réseau EPIGENE
- 7 programmes ETP

➤ **CRMR Déficiences intellectuelles de causes rares**

- Un réseau de centres experts pluridisciplinaires rassemblant des spécialités impliquées dans les troubles du neurodéveloppement : neuropédiatres et neurologues, généticiens, pédopsychiatres et psychiatres.
- En 2017, 4 centres de ce CRMR se sont spécialisés dans la prise en charge des personnes polyhandicapées, et sont identifiés comme sites constitutifs « Déficiences intellectuelles de causes rares et polyhandicap ».
- Mise en place et participation à la coordination de différentes formations et enseignements : DIU, webinaires, formations de sensibilisation et d'approfondissement sur les TND et leur prise en charge
- Le réseau a participé à la rédaction de 24 PNDS et à la relecture de plusieurs PNDS rédigés par des centres de la filière
- Organisations régulières de RCP, notamment dans le cadre des plateformes génomiques
- Différents projets inter-centres ont été créés afin d'améliorer et d'accompagner la transition adolescence-adulte
- Différents projets ont vu le jour au sein des centres afin d'encourager et d'accompagner le recours aux soins des personnes en situation de handicap
- Participation aux journées des associations, co-organisation de webinaires
- 102 projets de recherche portés par les centres experts du réseau
- 4 programmes ETP

➤ **CRMR Prader-Willi et autres obésités de causes rares avec troubles du comportement alimentaire**

- Un réseau coordonné par Toulouse, avec 2 centres constitutifs à la Pitié Salpêtrière et à Hôpital de la Pitié, et un maillage national de 20 centres de compétence
- Une pandémie COVID-19 qui a montré une organisation et une communication solides entre les sites du CRMR et l'association Prader Willi France + mise en place d'un webinaire famille sur la recherche
- 5 années qui ont permis la construction d'une dynamique et d'une cohésion d'équipe pluridisciplinaire et plurisites
- Création de 3 programmes ETP complémentaires entre les sites avec le soutien de la filière
- Organisation de RCP mensuelles auxquelles participent les centres de référence et la grande majorité des centres de compétence >> en 2020, 63 dossiers de patients ont été discutés en RCP (réunion de concertation pluridisciplinaire)
- Des projets de recherche phares au sein du réseau >> avec en 2023 l'AAM pour un traitement Oxytocine pour les nouveaux nés porteurs du syndrome de Prader Willi. + thérapeutiques innovantes dans les obésités rares avec des ATU pour le setmelanotide et le semaglutide.

➤ **CRMR Maladies et malformations congénitales du cervelet (2M2C)**

Pas de présentation pendant la journée de la filière.

▶ **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 vingtaine 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 en octobre 2022. Ces deux jours ont permis de partager aux personnes de terrain les dernières actualités de la filière les concernant directement, et comment nous avons besoin d'eux dans la bonne mise en place de ces projets. Puis, chaque personne relais a présenté un projet phare porté par l'équipe du CRMR qu'il ou elle représentait, pour inspiration auprès des autres centres.

Voici quelques exemples de projets présentés :

- Projet de recherche EPUIMARA co-porté par les Centres constitutifs CRÉER et 2M2C du CHU de Lille sur l'épuisement de l'aidant dans le contexte des maladies rares neurodéveloppementale afin d'identifier des stratégies de coping des aidants.
- Mise en place de newsletters par les centres constitutifs 2M2C de Lille, CRÉER de Lille, CRÉER de l'hôpital Robert Debré (Paris), DI de l'hôpital Pitié Salpêtrière (Paris)
- L'amélioration du parcours et de la signalétique pour les patients avec TDI arrivant en consultation de génétique et de neuropédiatrie au sein des centres constitutifs DI de la Pitié Salpêtrière et Trousseau

- Déploiement des dispositifs HandiAccès29 et HandiBloc au sein du CHU de Brest avec le soutien du centre constitutif DI et Polyhandicap. HandiAccès29 est un dispositif qui organise, coordonne des consultations, soins aux personnes en situation de handicap complexe en échec de soins. Handibloc permet d'améliorer la prise en soins des patients en situation de handicap complexes au bloc opératoire.
- Le site constitutif DI et Polyhandicap de Marseille a participé à la création de « L'Appart », espace de transition et lieu de soin créé au sein de l'hôpital de la Timone, à destination des adolescents porteurs de maladies rares et/ou chroniques.
- La création de la mallette C3A par le centre constitutif DI de l'hôpital Robert Debré (Paris) proposant des outils et une signalétique sous forme de pictogrammes pour aiguiller les personnes avec TDI au sein de l'hôpital.

▶ Séminaire équipe opérationnelle et têtes de réseaux

En mars et octobre 2022, 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.

▪ **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 »
- Identification des supports d'informations existants en Facile A Lire et à Comprendre

▶ Les outils pour expliquer la génétique – Projet porté avec l'Ecole Nationale Supérieure des Arts Décoratifs (ENSAD)

En 2021, les centres de la filière et les associations de parents ont recensé avec la filière les besoins et attentes en vue de la réalisation d'une « Mallette outils génétique » soutien aux consultations de génétique.

En 2022, un partenariat avec L'Ecole Nationale Supérieure de Paris (ENSAD) et les 13 étudiants de 4eme année de la section design objet a été conclu.

Le lancement du projet a eu lieu début septembre lors d'une visioconférence réunissant les étudiants, leurs enseignants et le groupe projet Filière.

Partenariat



Groupe projet:

- étudiants de 4^{ème} année de la section design objet
- Chargée de projet Filière
- Professionnels
 - CRMR Déficience Intellectuelle de la Pitié Salpêtrière et du CHU de Rennes
 - CRMR Maladies Rares et Malformations Congénitales du Cervelet de Troussseau et du CHU de Lille
 - CRMR Maladies rares à Expression psychiatrique de Saint Anne
- Associations
 - Fragile X France
 - Génération 22
 - Valentin APAC

13 étudiants - 8 semaines - 13 projets



- Phase 1 oct 22 : Explorations – 1 semaine de visite des services et entretiens
- Phase 2 oct-nov 22 : Cogitations – Restitution intermédiaire
- Phase 3 nov22 -janv : Adaptations – Restitution finale
- Phase 4 mars 23 : Sélection – 5 projets retenus



Phase 5 : Production de modèles d'essai et tests

Phase 6 : Correction et Diffusion

Années 23-24

Dans le cadre de leur projet de fin d'étude, les étudiants présenteront leurs productions aux équipes des centres et à la filière au premier trimestre 2023.

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

En 2022, dans la suite de l'AAP 2020 5 programmes ont été enregistrés auprès d'une ARS dont 2 nouveaux programmes co-écrits en mutualisant les compétences de trois centres constitutifs et déposés dans les trois ARS d'appartenance

Titre du programme	CRMR ou CCMR	Sites concernés
ACCOPP Accompagner et coConstruire le parcours de vie d'un enfant porteur d'un Syndrome de Prader-Willi afin de prévenir les ruptures de parcours	Centre de référence Prader-Willi et autres obésités de causes rares avec troubles du comportement alimentaire (PRADORT)	CHU de Toulouse
Comprendre les enjeux de la parentalité, à destination de couples dont un ou les deux membres sont porteurs d'un TDI	Centre de référence Déficiences intellectuelles de causes rares	AP-HP Hôpital Pitié-Salpêtrière
Vivre avec le polyhandicap – Education thérapeutique pour le polyhandicap de cause rare de l'enfant et l'adolescent	Centre de référence Déficiences intellectuelles de causes rares et polyhandicap	AP-HM Hôpital La Timone AP-HP Hôpital Necker enfants malades CHU de Brest
« C Koi Ton Epi ? » après le diagnostic, compréhension de la pathologie	Centre de compétence Epilepsies rares	CHU de Brest

EPIRare TRANSITION Accompagnement des adolescents avec un épilepsie rare vers le suivi adulte	Centre de référence Epilepsies rares	AP-HP Hôpital Necker enfants CHU de Toulouse CHU de Rennes
---	--------------------------------------	--

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

Un groupe de travail interne rassemble des équipes des CRM 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 2 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.

Un troisième axe de travail s’appuie sur la réalisation d’un puzzle du cerveau en 3D d’une jeune patiente épileptique qui permet, par la manipulation du puzzle et des cartes de travailler le lien entre l’origine des troubles et leurs manifestations.

Cette démarche et ces outils ont fait l’objet de deux communications orales au cours de l’année 2022 :

- Congrès de la Société d’Éducation Thérapeutique Européenne (SETE) | 7 mai 2022.
- INSHEA - Colloque Francophone Autodétermination et handicap | 27 octobre 2022





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

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 filière offre la possibilité aux équipes de ses centres de bénéficier de session de Formation-action à l'ETP (Niveau 1_40 h) co-construite avec l'Association Francophone pour le Développement de l'Éducation thérapeutique, AFDET.



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

Aucune nouvelle session de formation n'a été proposée en 2022, les centres n'ayant pas fait remonter de besoin. Toutefois deux projets multicentres ont été accompagnés sur le plan méthodologique :

- EPIrare TRANSITION : Accompagnement des adolescents avec une épilepsie rare vers le suivi adulte
- "Vivre avec le Polyhandicap Education thérapeutique pour le polyhandicap de cause rare de l'enfant et l'adolescent "

► Institution d'une Journée Annuelle ETP

Organisée avant l'été et annuellement, 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.

En 2022, Jeudi 30 juin, elle a regroupé une quarantaine de participants (professionnels et représentants d'associations).

Le matin toutes les équipes qui ont reçues un financement lors de ces AAP étaient invitées à venir partager leurs réussites, leur retour d'expérience sur un outil, leur méthodologie de co-construction multi-centres, le rôle de la Filière dans leur projet mais aussi leurs doutes et leurs questionnements...

L'après-midi M. CROCHON le président France des [CERHES](#) (Centre Ressources Handicaps et Sexualités) a apporté des éclairage sur « Comment animer un atelier sur les questions de vie affective et sexuelle avec les patients porteur d'une déficience intellectuelle ainsi qu'avec leurs parents ? »

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

► Rédaction et diffusion des PNDS

Suite à l'appel à projet (AAP) porté par la DGOS 2020, 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 : <https://defiscience.fr/les-maladies-rares-du-neurodeveloppement/protocoles-nationaux-de-diagnostique-pnds/>

Liste des PNDS publiés en 2022 :

Titre du PNDS	CRMR de référence
Duplication inversée avec anomalie du chromosome 8 (inv del dup du 8)	Déficiences intellectuelles de causes rares
VitB6 et autres vitamino-sensibles	Epilepsies Rares
Epilepsies néonatales infantiles précoces	Epilepsies Rares
Transient epileptic amnesia	Epilepsies Rares
48,XXYY et autres anomalies de nombre des gonosomes chez le garçon	Déficiences intellectuelles de causes rares
White-Sutton (POGZ)	Déficiences intellectuelles de causes rares
Tetrasomie 15q11-q13 (incluant Idic 15)	Déficiences intellectuelles de causes rares

Liste des PNDS en cours de finalisation suite à l'appel à projet DGOS 2020 :

Titre du PNDS	CRMR de référence
Syndrome Coffin Lowry	Déficiences intellectuelles de causes rares
ATR-X	Déficiences intellectuelles de causes rares
Ataxies congénitales et très précoces	Malformations et maladies congénitales du cervelet
Hypoplasies pontocerebelleuses	Malformations et maladies congénitales du cervelet
Déficit en transporteur du glucose de type 1	Epilepsies Rares
FIRES/NORSE	Epilepsies Rares
Epilepsies Myocloniques progressives	Epilepsies Rares

► 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, le « *Guide de l'évaluation fonctionnelle multidimensionnelle dans la déficience intellectuelle* », est sorti en version imprimée et numérique en février 2022, et peut être commandé via le [site internet de la filière](#) et sur les [sites de grande distribution](#).

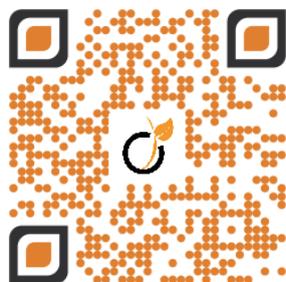
Axe 8 : FACILITER L'INCLUSION DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES ET DE LEURS AIDANTS

- **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.

▪ **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.

Reporté 2 années consécutives, ce stage s'est enfin tenu en mai 2022 pour les étudiants de 2^e années d'études médicales de la faculté de Lyon Sud. 500 étudiants ont donc participé à 1 semaine de sensibilisation au handicap :

- 1 journée en plénière avec des témoignages de personnes concernées, d'aidants et de professionnels du soin impliqués auprès de personnes en situation de handicap (tout handicap confondu)
- 3 jours d'immersion dans le quotidien de personnes en situation de handicap au sein de structures médico-sociales réparties sur la région lyonnaise
- ½ journée de retour d'expérience par petits groupes de 10 étudiants afin de libérer la parole sur leur expérience auprès de ce public, et en quoi cela peut influencer leur parcours universitaire et/ou professionnel.

Une vidéo de synthèse est disponible sur la chaîne youtube de la filière : <https://www.youtube.com/watch?v=jYve0ICDj9M&t=1s>

Le Centre de Référence Déficience Intellectuelles de causes rares de Rennes a aussi porté cette initiative et en 2022 pour 200 étudiants de 2^e année.

Suite à cette première expérimentation, un modèle répliquable sur le territoire est en cours de structuration par la filière afin de déployer cette initiative dans d'autres facultés (Grenoble et St Etienne ont déjà fait part de leur volonté de mettre en place le même stage dans les facultés de médecine).

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

► Diplômes InterUniversitaires

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-](http://www.defiscience.fr/wp-content/uploads/2021/05/Formation_DIU_Deficience_intellectuelle_2021.pdf)

[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.

482 étudiants (professionnels de santé, professionnels du médico-social, du social et de l'éducatif) ont été formés depuis la création de ce DIU en 2008.

En 2022, la promotion a accueilli 27 nouveaux étudiants réunis sur 3 séminaires d'une semaine qui se sont tenus en présentiel (Lyon, Paris, Sète).

- ✓ 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-](http://www.defiscience.fr/wp-content/uploads/2021/06/Formation_DIU_Neurodeveloppement_2021.pdf)

[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, 201 médecins ont été formés et 108 ont été diplômés. En 2022, 45 étudiants étaient inscrits pour le DIU. L'ensemble des séminaires théoriques ont été assurés en présentiel (Lyon, Toulouse, Paris).

► 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.

► Les webinaires « Je suis expert mais je me forme » à destination des professionnels des CRMR et CCMR DéfiScience

La filière DéfiScience regroupe un grand nombre de compétences transdisciplinaires : pédiatrie, neurologie, épiléptologie, psychiatrie, génétique, rééducation fonctionnelle, neuropsychologie, endocrinologie, imagerie, etc. L'ensemble des professionnels de ces centres sont impliqués dans la diffusion de leur expertise envers des partenaires extérieurs par de très nombreuses formations. Mais il a été également jugé nécessaire de soutenir le partage et le développement de l'expertise en interne par des webinaires animés par les experts des CRMR pour les experts des CRMR

Les ambitions : partager les dernières actualités médicales, renforcer la mission d'équité d'accès au recours de niveau III sur tous les territoires français.

Le concept : 5 réseaux, 5 thématiques, 5 dates, entre 3/4h et 1h d'exposé suivi d'un temps de questions

- Enregistrement intégral (exposé et questions) mis à disposition des inscrits uniquement
- Enregistrement l'exposé seul en libre consultation sur la chaîne Youtube de la Filière

Le programme :

- Comportements défis : Évaluation et gestion chez l'enfant et l'adulte avec trouble du neurodéveloppement
- Troubles du développement intellectuel : quoi de neuf ? De la clinique au séquençage d'exome
- La recherche dans le centre PRADORT - PRADer-Willi et Obésités Rares avec Troubles du comportement alimentaire -
- Panorama des hypoplasies pontocérébelleuses en 2022 - Point sur les approches fonctionnelles dans l'exploration génétique des hypoplasies pontocérébelleuses,) / Le syndrome de Joubert, Etude clinique et génétique de la cohorte française

Le bilan :

- 235 inscrits au total avec un moyenne de 120 par thème
- Entre 70 et 100 personnes connectées le jour J
- 70 vues de moyenne des enregistrements

► 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.

Nombre de personnes formées en en 2022 : 31

- 13 professionnels de l'ADAPEI 35 et du CHU de Nantes lors d'une première session qui s'est déroulée d'avril à octobre
- 18 professionnels de l'ADAPEI 33 lors d'une deuxième session qui s'est déroulée de juin à novembre

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

► Les Journées syndromiques ou thématiques

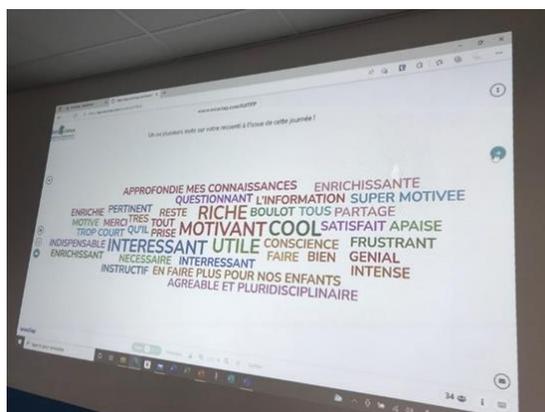
Journée Mieux comprendre Mieux accompagner le syndrome D'Angelman à Paris le 17 mars

Le partenariat entre l'AFSA et DéfiScience a permis d'organiser cette troisième action dont le programme a été entièrement co-construit. L'animation a mobilisé des professionnels des centres de références Déficience Intellectuelle de causes rares et Maladies Rares à Expressions Psychiatriques, des professionnels ressources ciblés par l'AFSA et des parents de l'association. Volonté partagée de mixer deux publics cibles mise en œuvre : action de formation ouverte tant aux professionnels qu'aux parents.

Nombre de participants : 17 parents et 34 professionnels

Programme de la journée :

- Réalisation du [Module en ligne " Syndrome d'Angelman"](#)
- Plénière d'1heure sur les actualités du Syndrome d'Angelman
- Deux temps de travail de 2h30 en ateliers à partir d'étude de cas :
 - Le comportement des personnes porteuses du syndrome d'Angelman au travers du prisme de l'intégration sensorielle
 - La communication alternative : pour qui ? quand ? comment ? pourquoi ?



Journée Interfilière Transition, samedi 22 octobre, Lyon

La filière DéfiScience participe activement au groupe de travail interfilière Transition, elle y porte notamment la question des besoins de jeunes vivant avec un TDI.

En 2022, un représentant de l'équipe opérationnelle a fait partie de l'équipe d'organisation locale de la journée qui se déroulait à Lyon. De plus membres des Centres de référence Déficience Intellectuelle de causes rares de la région Auvergne Rhône-Alpes se sont intervenus.



Consulter le programme [lci](#)
« Retours sur la journée Transition » : [lci](#)

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

- **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 2022, 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 avec pour objectif de publier un nouveau Thesaurus en Juin 2023.

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. Plusieurs équipes des centres de référence ont aussi postulé à l'appel à communication de l'ERN Ithaca dans le cadre de leur premier congrès qui se tiendra en avril 2023 à Amsterdam.

ACTIONS COMPLEMENTAIRES REALISEES EN 2022

AMELIORATION DE LA PRISE EN CHARGE GLOBALE DES PATIENTS

Améliorer l'accessibilité à l'information dans le cadre de la prise en charge de personnes présentant un TDI

Le Projet DéfiS-AccISS : relever les Défis de l'Accessibilité de l'Information en Santé et relatifs aux Soins aux personnes vivant avec un Trouble du Développement Intellectuelle (TDI).

Le Projet DéfiS-AccISS : il s'agit de regrouper sous une orientation commune porteuse de sens un ensemble d'actions en cours ou à planifier tentant à relever les Défis de l'Accessibilité de l'Information en Santé et relative aux Soins aux personnes vivant avec un Trouble du Développement Intellectuelle (TDI).

● ● ● DÉFIS-ACCISS – ORIENTATION GLOBALE

Construire ensemble des rampes « d'accès cognitives » à nos centres, et au-delà !



- Soutenir des actions visant à améliorer l'accessibilité aux soins et à l'éducation à la santé des personnes vivant avec un Trouble du Développement Intellectuel
- Rendre accessibles les outils, programmes ou dispositifs déployés par les équipes de la Filière DéfiScience et destinés aux personnes vivant avec un TDI dans le cadre de leur parcours de soins et d'éducation à la santé.
- Favoriser le développement de la littérature en santé des publics vivant avec un TDI dans le champ des maladies rares.

Axe Formation

Développement des compétences à la prise en compte des besoins spécifiques des personnes vivant avec un TDI :

- ETP temps de formation incluant la participation d'aidants ou personnes concernées
- Formation au FALC

- 4 Sessions de formation-action à la démarche ETP de niveau 1
- 2 Journées de travail sur la thématique de l'ETP et des Troubles du développement intellectuel (TDI).
- 3 Journées nationales ETP : temps de partage d'expérience et d'outils
- 4 Sessions de formation au FALC dont 1 incluant l'approche référent accessibilité pour toutes les personnes relais

Axe Ressources

- Diffusion de bonnes pratiques, d'outils ou supports
- Production d'outils et de supports d'information accessibles favorisant le consentement, l'engagement et la participation optimum aux soins et à l'éducation en santé des personnes vivant avec un TDI

- 3 Groupes de travail au sein de la filière, à l'origine d'outils et de supports d'information accessibles

Documents en FALC : comprendre et donner son consentement à des examens, convocations, comprendre l'ETP, fiches syndromiques

Outils : Mallette EMOI incluant films - Mallette L'aventure administrative et adaptation Brain 3D
Mallette génétique (en cours connexe au projet ENSAD)

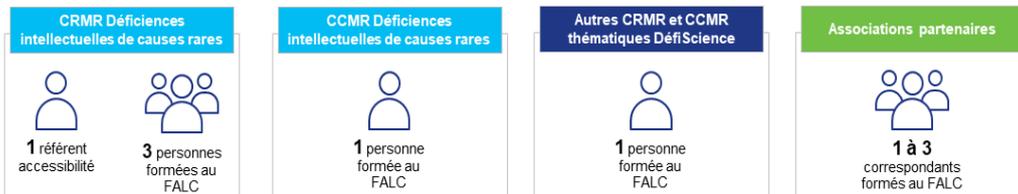
Mars 2023 | 46

Les ambitions pour 2023 :

- Poursuivre les axes de formations
- donner de la visibilité à la démarche et aux documents produits pour favoriser leurs usages
- soutenir des actions pilotes concourant à l'objectif de DéfiS-AccISS.

 **Axe Formation de la Phase 2** : former au FALC les équipes des CRMR DéfiScience, travailler avec les associations partenaires et créer un référent accessibilité au sein des CRMR Déficiences intellectuelles de causes rares.

Axe Formation



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 décloisonner 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 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.

Initialement co-porté par DéfiScience, des Associations de familles et de malades, les Fédérations employeurs (Alliance Maladies Rares, Anecamsp, Collectif DI, Fehap, Nexem, Unapei), et co-financé, à titre d'expérimentation, par la CNSA et deux ARS (l'ARS ARA et l'ARS IDF), le projet START a été pleinement intégré à l'ANCREAI et au réseau des CREAI en 2022 **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.**

Cependant, la filière DéfiScience reste un partenaire clef de ce projet avec la participation notamment du Pr Vincent des Portes en tant qu'animateur de la filière et conseiller scientifique au sein du COPIL National START.

En 2022, 2 sessions de formations pour formateurs START se sont tenues à Paris. Plus d'une centaine de personnes ont été formées via les formations START depuis le lancement du projet.

Pour plus d'informations sur le projet, rendez-vous [ici](#).