



DéfiScience
Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Une filière pour quoi faire ?

Vincent DES PORTES
Neuropédiatrie, CHU de Lyon, Université Lyon1
Centre de Référence National « déficiences intellectuelles de causes rares »
Institut des Sciences Cognitives, CNRS UMR 5304, Lyon
Filière de Santé Nationale Maladies Rares « DéfiScience »







**Filière Nationale de Santé,
Maladies rares du développement cérébral :** Troubles du neuro-développement,
dont les déficiences intellectuelles

Personnes présentant une **maladie rare du développement cérébral** pouvant entraîner,

- **Une déficience intellectuelle**, de la DI « légère » au « polyhandicap »,
- **Des troubles cognitifs** avec troubles complexes des apprentissages,
- **Une épilepsie**, souvent sévère
- **Des pathologies neuro-psychiatriques** à début précoce,
- **Des troubles de régulation émotionnelle et alimentaire.**
- **Des troubles de coordination motrice,**

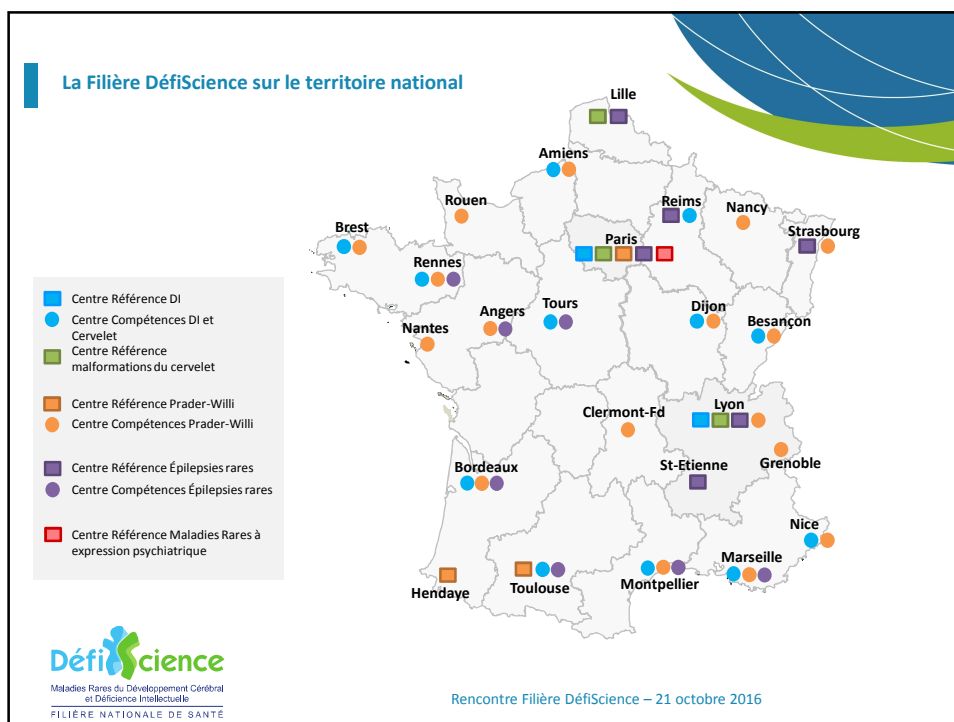


Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



50 % sans cause connue.

La filière se préoccupe aussi des patients **sans anomalie génétique connue.**




DéfiScience
 Maladies Rares du Développement Cérébral
 et Déficience Intellectuelle
 FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Une filière pour quoi faire ?

**Faciliter l'accès aux diagnostics,
au suivi médical et aux évaluations**

EVALUATION FONCTIONNELLE / MULTIDIMENSIONNELLE d'un trouble du neuro-développement

Evaluation médicale somatique	Évaluation « formelle » Cognitive et psycho-pathologique		Evaluation Écologique « en situation d'interaction »		Environnement Eco-Système
	Evaluation des fonctions Cognitives et des apprentissages	Evaluation psycho- pathologique et de la cognition sociale	Comportement	Participation de la personne	
Examen somatique Examen clinique complet Examen neurologique Orthopédie / Motricité Nutrition / croissance (IMC) Comportement alimentaire Evaluation de la douleur Diagnostic étiologique IRM cérébrale Tests Génétiques Pathologies associées Audition Vision / oculomotricité Sommeil Epilepsie soins dentaires Suivi gynécologique Cardiologie/ endocrinologie Gastroentérologie, ORL, stomatologie, Néphrologie, immunologie	Efficience intellectuelle Fonctions exécutives Attention Mémoires MCT/MT/MLT Visuelle/auditive Procédurale Épisodique Sémantique Visuo-spatial/perceptif Intégration Sensorielle Coordination motrice Motricité globale et fine Praxies gest./buccales Langage oral Expressif/réceptif Compétences Scolaires Calcul, lecture, écriture	Cognition sociale Reconnaissance des émotions Théorie de l'esprit Attribution d'Intention Attribution de pensée Tests projectifs et de personnalité Ressources psychiques Estime de soi Affectivité Diagnostic Psycho- pathologique	Autodétermination Autonomie Auto-régulation Empowerment psychologique Auto-actualisation Conscience de soi Régulation socio- Émotionnelle Comportements inadaptés / défis	Participation de la personne Compétences adaptatives Utilisation des compétences Scolaires Numératie Littératie Aptitude au travail Employabilité Statut juridique Ressources financières Activité physique Sports/ Loisirs / culture Qualité de Vie	Compétences des Aidants familiaux parents professionnels Résilience/ ressources psychiques Capacité à faire face « coping » Structure familiale Catégorie Socio Professionnelle Sports/ Loisirs / culture Qualité de Vie Environnement Lieu de vie Lieu de travail Valorisation des Rôles Sociaux



Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Une filière pour quoi faire ?

Décloisonner les expertises

Partager les expériences

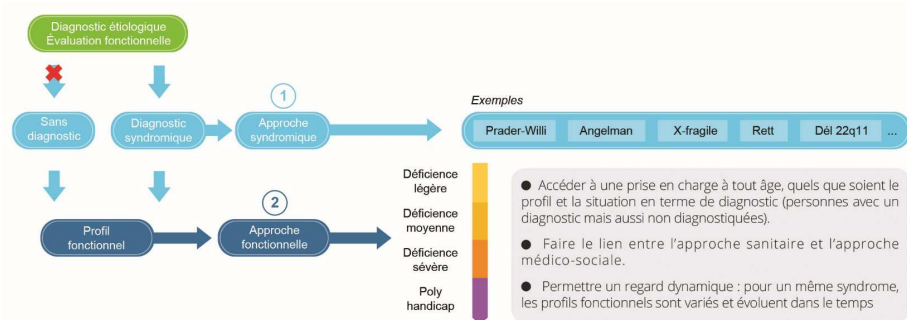
sur les troubles du neuro-développement
et les syndromes génétiques

Une expertise dynamique double Syndromique et fonctionnelle



● Une population diverse, aux problématiques communes :

- Un **handicap cognitif** chronique,
- Une **démarche diagnostique** et **d'évaluation** fonctionnelle,
- Des **sur-handicaps** associés fréquents : troubles graves du comportement, dont alimentaire, épilepsies réfractaires, atteinte motrice, etc...



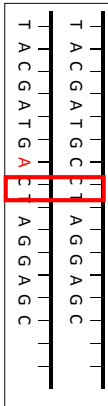
Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Une filière pour quoi faire ?

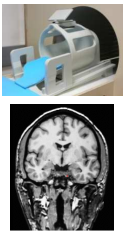
Contribuer à la recherche
Collaborative et transdisciplinaire

Champs de recherche de la filière

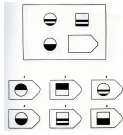
Mécanismes moléculaires



Imagerie cérébrale



Evaluation Cognitive



Essais thérapeutiques

Epilepsies


Comportement Alimentaire

Troubles du comportement

Impact des syndromes

Apprentissages

Qualité de vie



Production :
9026 points SIGAPS sur 4 ans



**Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle**

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Une filière pour quoi faire ?

Faire du lobbying
Avec les associations



Expertise collective de l'INSERM (2016) Déficiences intellectuelles : Améliorer le soin et l'accompagnement

Comment diffuser et mettre en pratique les recommandations de cette expertise ?

**Former les professionnels...
Oui, mais comment ? Quels acteurs ?**



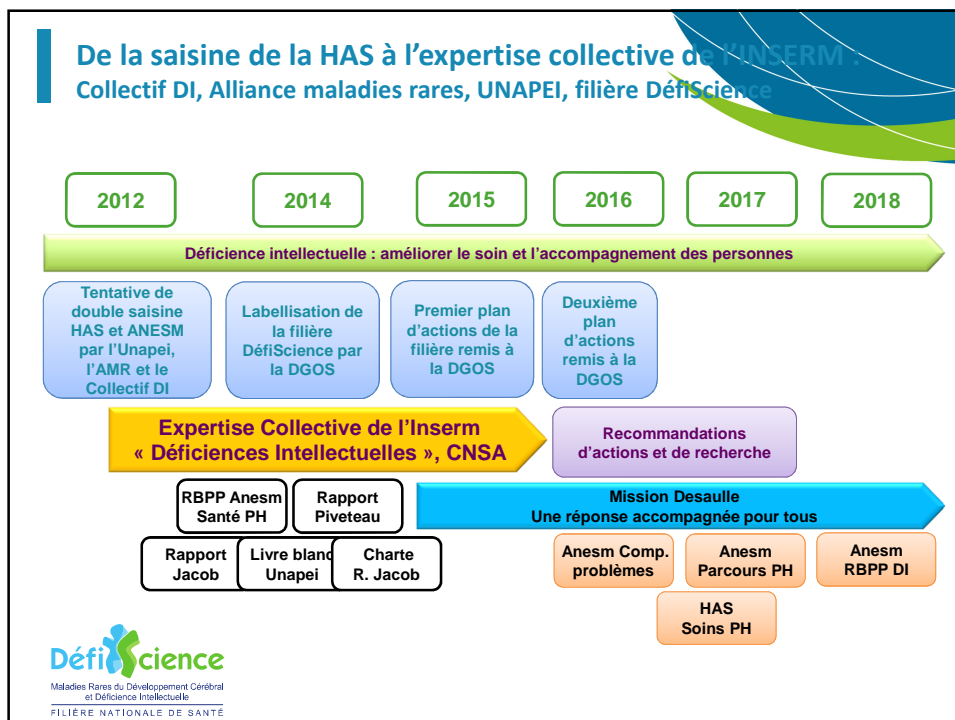
<http://www.inserm.fr/thematiques/sante-publique/expertises-collectives>



Maladies Rares du Développement Cérébral et Déficience Intellectuelle
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Projet START – 26 octobre 2016

11





Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Une filière pour quoi faire ?

Diffuser les connaissances

Aux professionnels du sanitaire,
médico-social, éducation nationale

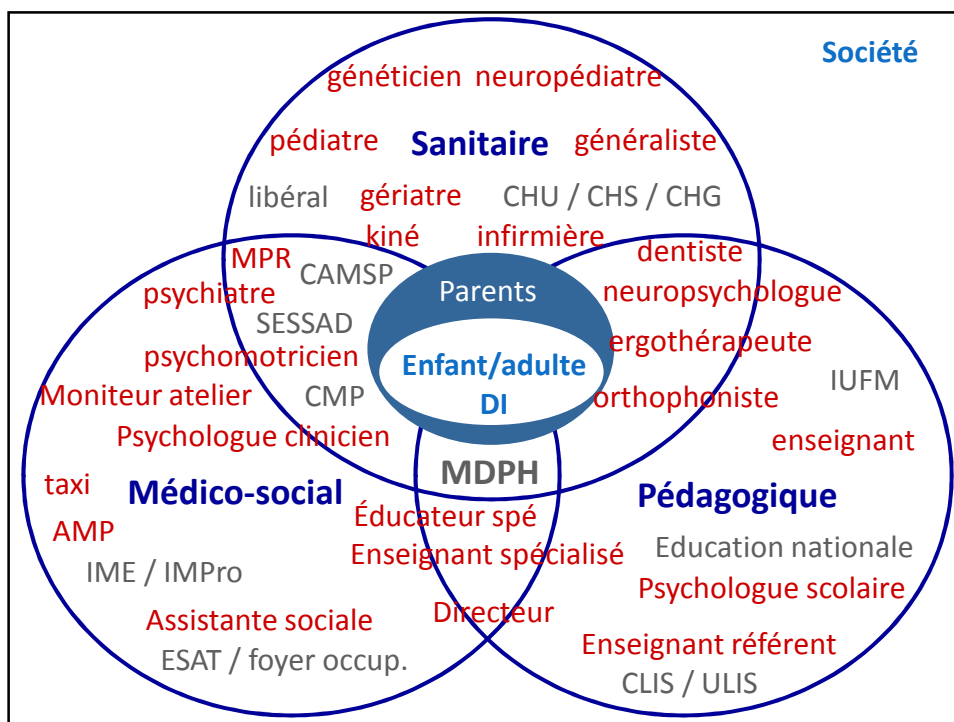
DU/DIU coordonnés par les responsables de la filière



Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

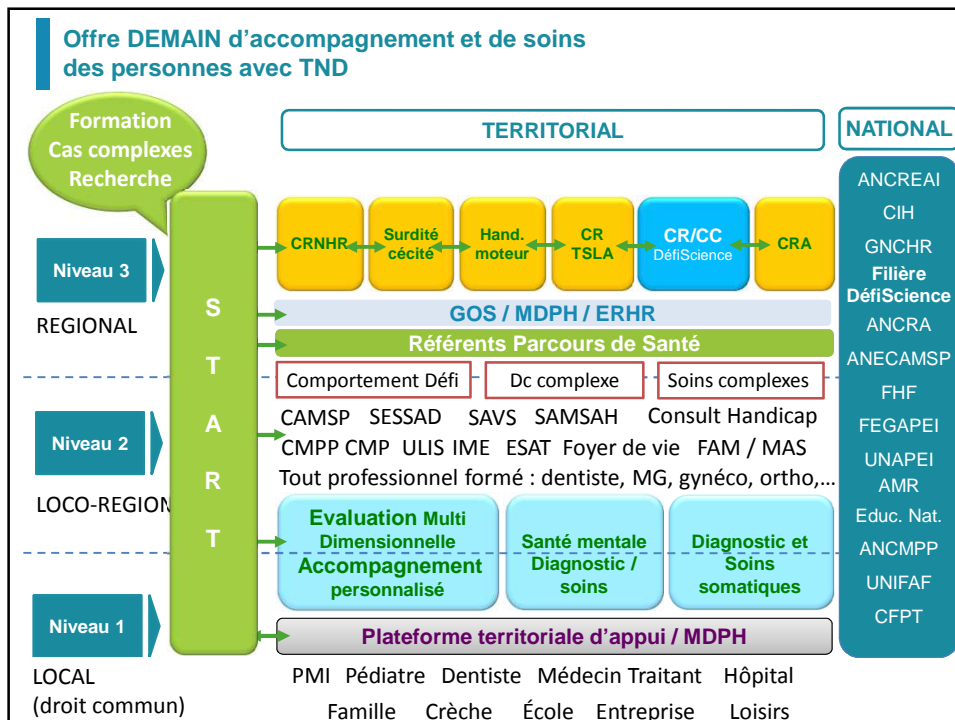
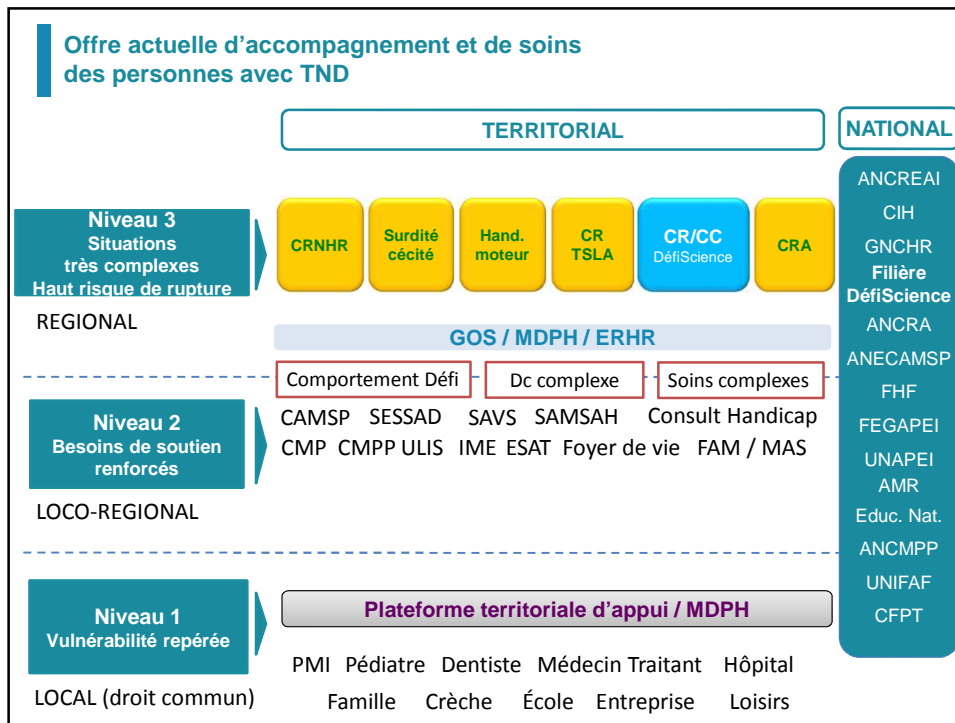
- ✓ DIU « Déficience Intellectuelle – Handicap Mental »
Pr V des Portes ; Dr D Héron
- ✓ DU « Accompagnement des personnes atteintes de maladies génétiques et
de leur famille » Pr D Cohen
- ✓ DU « Neuropsychologie Education Pédagogie »
Pr V des Portes
- ✓ DU « Psychopathologie des Troubles intellectuels et Cognitifs de l'Enfant et
de l'Adolescent. Implications thérapeutiques »
Pr Ph Mazer, Pr D Cohen
- ✓ DU « Polyhandicap »
Société Française de Pédiatrie, Pr B Chabrol



**A la disposition de tous,
 professionnels de l'accompagnement et du soin,
 familles, institutionnels, élus,**

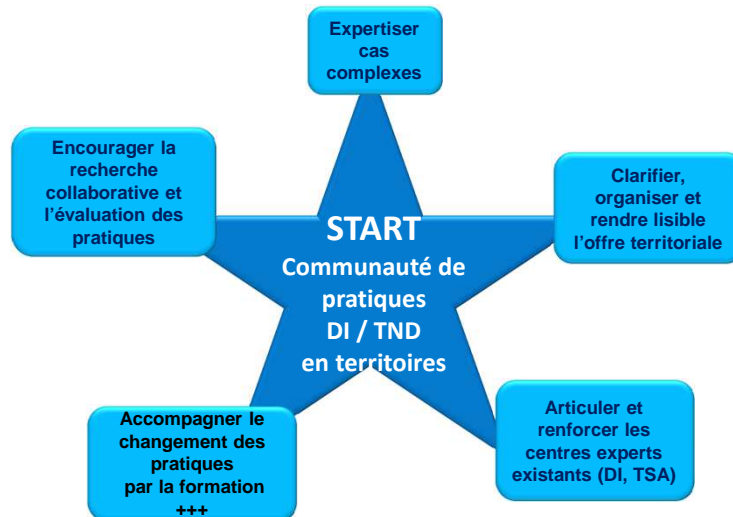
un site internet ressources
 dédié à la déficience intellectuelle
 et aux troubles du neuro-développement

www.defiscience.fr



START : Service Territorial d'Accès aux Ressources Transdisciplinaires

Former pour faire évoluer les pratiques professionnelles sur les TND



L'originalité du projet START

- Mise à disposition de **temps expert mobilisable** de façon permanente
- **Travail collaboratif** de professionnels issus du champ sanitaire, médico-social et associatif
- Professionnels qui gardent une activité clinique de terrain :
 - on ne fait pas carrière dans START
 - l'accès à l'expertise disponible est facilitée
- Encourager et concevoir des plans de **formation croisée** sur la base de besoins repérés
- Coordonner au plus proche des besoins de la personne, des **évaluations multi-dimensionnelles**
- Jouer **les synergies** et l'optimisation des ressources humaines et techniques disponibles

- **Elargir la population cible des dispositifs déployés à l'ensemble des personnes présentant un trouble du neuro-développement**
- **Rompre avec une approche trop exclusive et catégorielle**