

Filière DéfiScience



Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Les Filières Nationales de Santé Maladies Rares

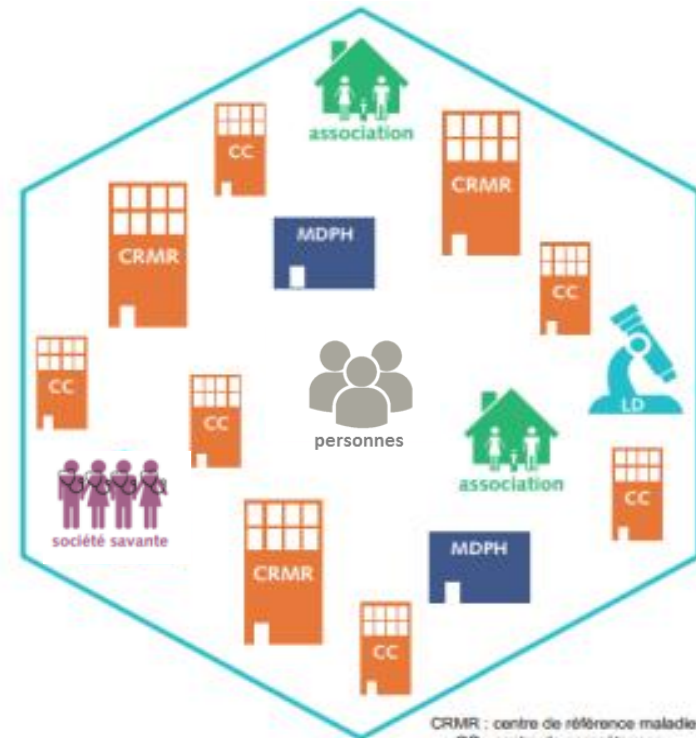
Mises en place par la DGOS dans le cadre du Plan Maladies Rares 2

- **23 filières** habilitées en 2014 par le Ministère de la Santé
- Chacune des filières est construite autour d'un **ensemble cohérent de maladies rares**

Missions

- Structurer la **coordination** des Centres de Référence
- Faciliter le **repérage et l'orientation** dans le système de soins et d'accompagnement
- Renforcer la **coordination** de la prise en charge diagnostique, thérapeutique et de **l'accompagnement** médico-social
- Organiser la **collecte des données cliniques**
- Impulser et coordonner les actions de **recherche**
- Regrouper les ressources et l'expertise au niveau national pour en accroître la **visibilité internationale**

Les acteurs de la filière de santé maladies rares :



CRMR : centre de référence maladies rares
CC : centre de compétences
MDPH : maison départementale des personnes handicapées
LD : laboratoire de diagnostic



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

Filière DéfiScience – Mise en en œuvre du plan d'actions – 23 sept. 2015

La Filière Nationale de Santé DéfiScience

Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

OUEST
Chargé de mission
Rattachée au Centre de Référence
« Maladies rares à expression psychiatrique et schizophrénies à début précoce »
Coordinateur : **Pr David COHEN**

ILE-DE-FRANCE
Muriel POHER
Chargée de mission
Rattachée au Centre de Référence
« Déficiences intellectuelles de causes rares »
Coordinateurs : **Dr Delphine HERON,**
Pr Thierry BILLETTE DE VILLEMEUR

NORD-EST
Anne HUGON
Chargée de mission
Rattachée au Centre de Référence
« Malformations et maladies congénitales du cervelet et du tronc cérébral »
Coordinateur : **Dr Lydie BURGLEN**

Centres de Référence

R Déficiences intellectuelles de causes rares plus spécifiquement liées au chromosome X

R Déficiences intellectuelles de causes rares

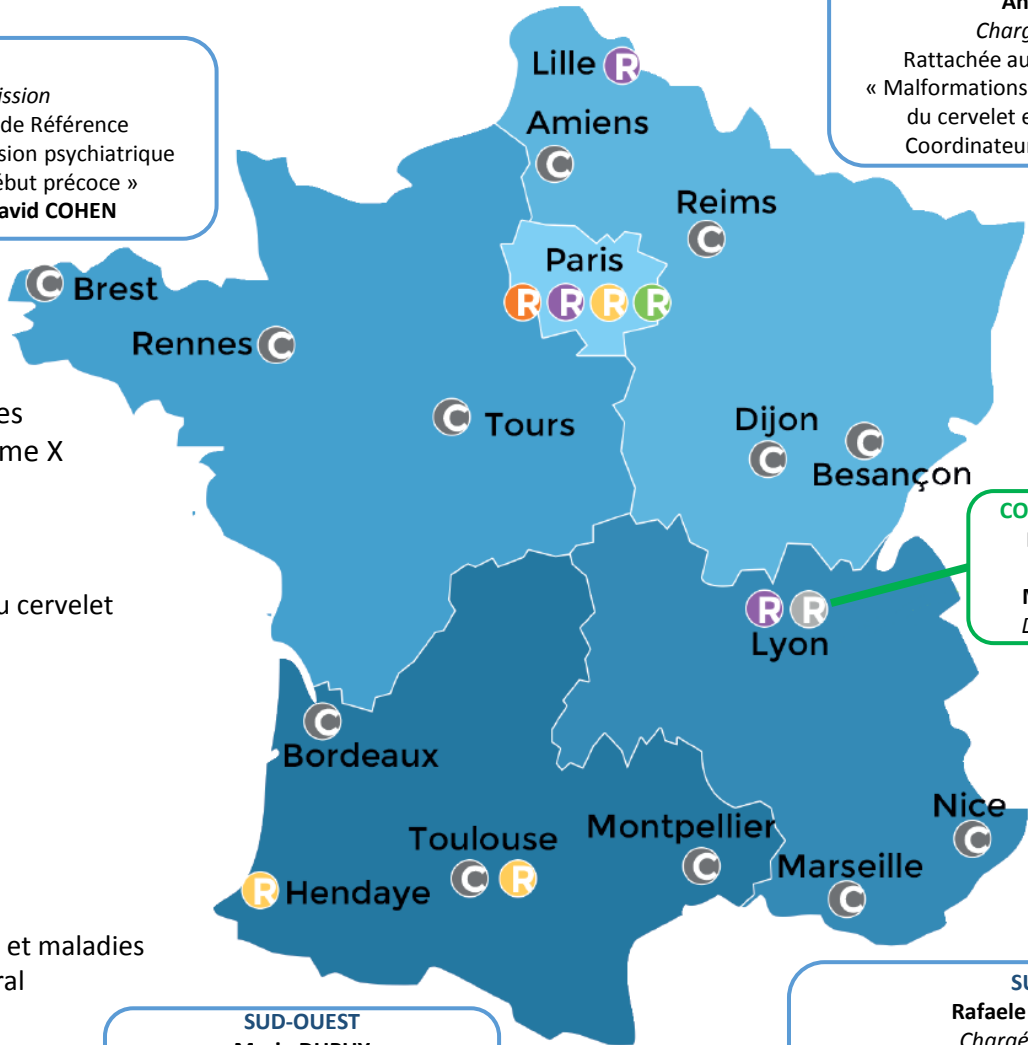
R Malformations et maladies congénitales du cervelet et du tronc cérébral

R Maladies rares à expression psychiatrique et schizophrénies à début précoce

R Syndrome de Prader-Willi

Centres de Compétences

C Déficiences intellectuelles / Malformations et maladies congénitales du cervelet et du tronc cérébral



COORDINATION NATIONALE
Pr Vincent DES PORTES
Animateur national
Marie-Pierre REYMOND
Directrice opérationnelle

SUD-OUEST
Marie DUPUY
Chargée de mission
Rattachée au Centre de Référence
« Syndrome de Prader-Willi »
Coordinateur : **Pr Maïthé TAUBER**

SUD-EST
Rafaele PERCHERON
Chargée de mission
Rattachée au Centre de Référence
« Déficiences intellectuelles de causes rares, plus spécifiquement liées au chromosome X »
Coordinateur : **Pr Vincent DES PORTES**

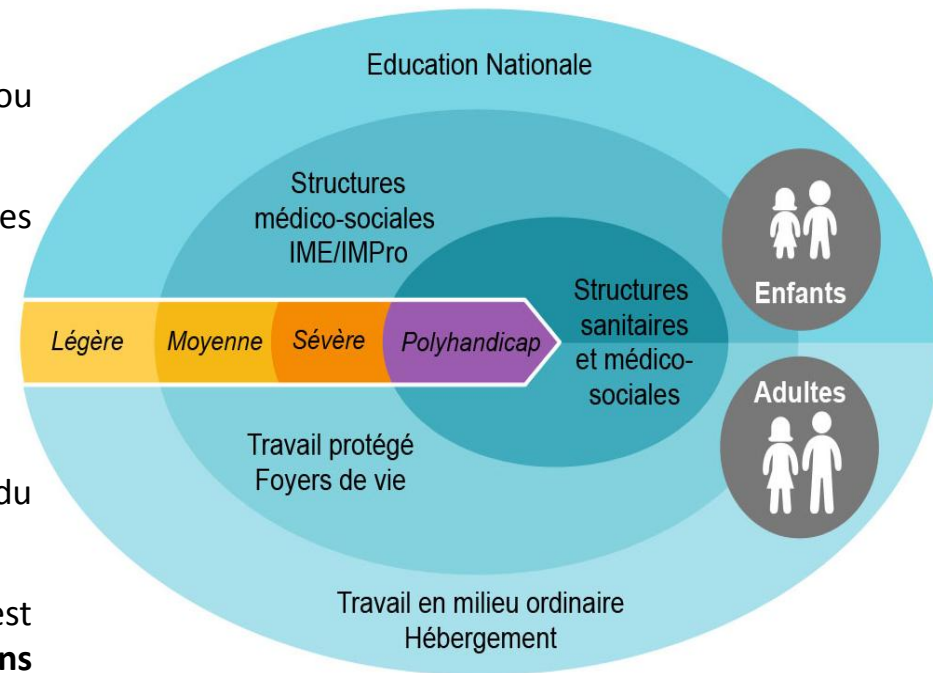
DéfiScience : de la déficience intellectuelle légère au polyhandicap

● Une filière destinée à une grande diversité de personnes

La filière DéfiScience s'adresse aux personnes présentant une **maladie rare du développement cérébral** pouvant entraîner,

- Une déficience intellectuelle isolée ou syndromique (de la DI légère au polyhandicap),
- Des troubles cognitifs avec troubles des apprentissages complexes,
- Des troubles moteurs,
- Des pathologies psychiatriques à début précoce,
- Des troubles de régulation émotionnelle et du comportement alimentaire.

Dans **50%** des cas environ, le diagnostic étiologique est connu. La filière prend en compte aussi les **patients sans anomalie génétique identifiée**.

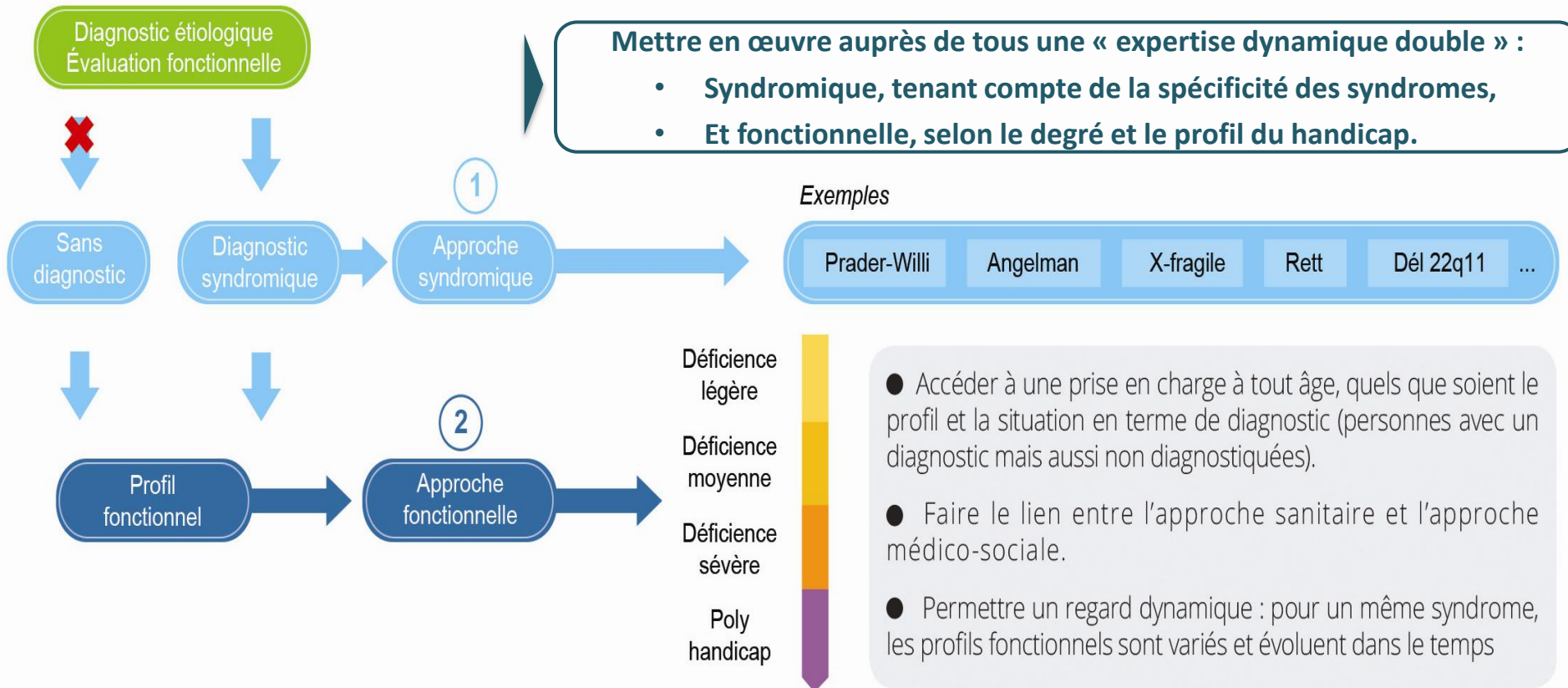


DéfiScience : de la déficience intellectuelle légère au polyhandicap

● Prise en compte des spécificités de chaque syndrome et des problématiques transversales

Une **population diverse, aux problématiques communes** :

- Une démarche diagnostique et d'évaluation commune,
- Un handicap cognitif chronique,
- Des sur-handicaps associés fréquents : une atteinte motrice, des troubles graves du comportement, des épilepsies réfractaires, des pathologies endocriniennes et métaboliques dont l'obésité, les TCA ...



Le plan d'actions de la filière : 4 axes priorités

①

**ACCESSIBILITE ET HARMONISATION
DES PRATIQUES DE DIAGNOSTICS,
D'EVALUATIONS ET DE SOINS**

Diagnosics et évaluations

Parcours

Troubles du comportement et autres
pathologies fréquemment associées
à la déficience intellectuelle

②

**COORDINATION TERRITORIALE
DES ACTEURS DU PARCOURS DE VIE**

Réseaux

Gestion des cas complexes

Carnet de santé partagé

③

FORMATION

Catalogue

Formations innovantes

Formation des formateurs

④

RECHERCHE

Clinique et observationnelle

Collecte de données

Innovation