



Maladies Rares du Neurodéveloppement

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

BILAN

Journée Nationale de la Filière

CRMR
Déficiences
intellectuelles
de causes rares

CRMR
Epilepsies
rares

CRMR
Maladies rares
à expression
psychiatrique

CRMR
Malformations
et maladies
congénitales
du cervelet

CRMR
Syndrome de
Prader-Willi et
Syndromes
apparentés

Le 28 mai 2021 a eu lieu la journée nationale de la filière DéfiScience.

L'équipe opérationnelle et l'ensemble des coordonnateurs des cinq réseaux se joignent au Pr Vincent des Portes pour vous remercier de votre présence et de la qualité des échanges qui se sont tenus en cette belle journée.

STATISTIQUES

Inscrits – **162 personnes**

Membres connectés – environ **150 personnes**

Dont :

- * Des représentants d'**associations** (une trentaine)
- * Des représentants des réseaux de la filière : **Déficience Intellectuelle, Epilepsies Rares et Cervelet** (une cinquantaine)
- * Des représentants du réseau de la filière : **Prader-Willi** (une trentaine)
- * Des représentants du réseau de la filière : **Psychiatrie** (une vingtaine)
- * Des membres de l'équipe opérationnelle (une dizaine)

FOIRE AUX QUESTIONS

DefiGame

Est-ce que l'on peut diffuser DefiGame auprès de nos associations européennes ?
Peuvent-elles relayer l'information sur leurs sites ou réseaux ?

Bien entendu, DefiGame est également disponible en version anglaise.

Vous pouvez sélectionner votre langue au démarrage du jeu. [DefiGame !](#)



START

START est un merveilleux outil très riche et dense. Mais tous ces apports arrivent-ils jusqu'aux établissements médico-sociaux, lieux où ont véritablement lieu la prise en charge et l'accompagnement des personnes ?

START est à destination des professionnels du sanitaire et du médico-social.

Sa vocation est donc d'atteindre ces lieux et ces publics et de partir du terrain.

Pourquoi ne pas utiliser le réseau des CREAL qui ont une grande connaissance des territoires pour diffuser les formations START ?

Des discussions sont en cours notamment avec le réseau ANCREAL.



Intervention d'Anne-Sophie Lapointe

Il y a des plateformes Handi-Consulte dans différentes régions. La filière pourrait-elle donner une visibilité à l'ensemble de ces plateformes ?

La Filière peut servir de relais, notamment sur les réseaux sociaux que nous investissons depuis peu.

Nous relayons un maximum d'initiatives dans notre champ.

Les formations transversales pourraient-elles être menées par la filière pour être mise à disposition de tous ?

Cette question de thématiques transversales est récurrente au sein de la Filière. Est-ce vraiment notre rôle comme filière de santé maladies rares d'organiser ces actions? D'autres acteurs sont tout autant, voire peut être plus légitimes que DéfiScience. Nous devons travailler la stratégie de formation de la Filière en ce sens afin de se positionner au bon endroit pour répondre aux mieux aux besoins.

FOIRE AUX QUESTIONS (suite)

Comment faire pour permettre aux psychologues de co-coordonner les programmes d'ETP (c'était possible avant la mise en place de la simplification) ?

La Filière va écrire un courrier de soutien à l'équipe de Saint Anne et à la possibilité qu'un coordonnateur de programme ETP ne soit pas systématiquement un médecin. Toutefois il a été rappelé qu'il faut déposer le programme auprès d'une ARS afin de pouvoir toucher la deuxième tranche du financement. En attendant une décision administrative favorable et pour permettre de déployer le programme au mieux le coordinateur renseigné reste le médecin.



Table ronde autour de l'ETP

Quid des mallettes émotions et des mallettes aventures administratives ?

Les mallettes sont en cours de construction avec les équipes. Nous vous tiendrons au courant de leur disponibilité en fin d'année.

Merci pour votre intérêt !

Comment est (ou sera) faite la communication sur les programmes d'ETP existants ? Comment les familles/patients en sont mis.es au courant? Et comment peuvent-elles/ils s'y inscrire ?

Participer à un programme d'ETP fait partie intégrante d'un parcours de soin ou de santé. Il est donc généralement proposé par l'équipe soignante.

De nombreux sites internet de CHU donnent des informations sur les programmes dispensés au sien de leurs services.

Un site interfilière ETP maladies rares recense les programmes existants

<https://etpmaladiesrares.com/>

Le [site de la filière](#) liste les programmes en cours ou en projet.

Pour les patients moins autonomes, porteurs de déficiences intellectuelles sévères, est-il prévu, dans le cadre des ETP, de mettre en place des outils à disposition des aidants pour les aider à faire progresser l'aidé dans la prise de conscience de sa maladie et de le faire participer à ses soins selon ses possibilités? On parle beaucoup d'autodétermination aujourd'hui, il serait souhaitable que même les personnes moins autonomes puissent être (re)mises au centre des décisions qui les concernent.

Les travaux de la filière concernant les programmes d'ETP ont pour objectif principal de les rendre accessibles aux personnes vivant avec une DI. Mais pour l'instant seules les personnes en situation de DI légère à modérée sont concernées.

FOIRE AUX QUESTIONS (suite)

Le volet social est destiné aux aidants, pouvez-vous nous expliquer ce choix ? Quels sont les outils que vous utilisez ?

L'équipe s'appuie sur des outils partagés par le centre de référence Prador de la Pitié. Ces outils seront prochainement retravaillés et ajustés à l'environnement graphique choisi au sien du groupe de travail ETP de la Filière. Une mallette « aventure administrative » devrait voir le jour avant la fin d'année.

TEMOIGNAGES

DefiGame est intéressant aussi pour les associations. Il permet de mieux comprendre la démarche des médecins et donc d'aider les parents à apporter ce qu'il faut comme informations pour que la situation soit comprise et prise en compte par le médecin.

Françoise Thomas-Vialettes, EFAPPE



Si le projet d'établissement n'est pas à la hauteur, difficile de mettre en œuvre une évaluation fonctionnelle digne de ce nom et une déclinaison d'objectifs adaptés.

Sophie-Dorothee. Montagutelli, AFSA



L'anticipation de la formation doit être construit dès que l'établissement accueille un enfant avec un syndrome connu.

Céline Dinocourt, Mieux Vivre avec le Syndrome de Joubert



Sur la vie intime, l'association trisomie21 propose plusieurs formations à destination des personnes sous forme d'une exposition à visée formative animée par un binôme : une personne avec trisomie et un accompagnant.

Bernadette Céleste, Trisomie21



TEMOIGNAGES (suite)

Pour toutes les associations de syndromes où l'épilepsie peut être présente et pharmaco résistante, n'hésitez pas à utiliser les ressources de <http://efappe.epilepsies.fr/>, en particulier les pages "vivre avec" qui ont été constituées (et continuent à évoluer) à partir d'expériences partagées de familles et de professionnels. Nous enrichissons volontiers ces pages avec vos apports.

Françoise Thomas-Vialettes, EFAPPE



En synthèse, il y a deux typologies de formations :

- 1. celles spécifiques aux pathologies qui peuvent/doivent être menées principalement par les associations grâce au soutien de la filière ;*
- 2. celles transversales (sexualité, passage âge adulte, FALC...).*

Emilie Weight, Fragile-X France



On peut ajouter aux formations transversales, celles sur l'autodétermination.

Bernadette Céleste, Trisomie21



Le plan maladies rares porté par l'alliance maladies rares et le schéma handicaps rares porté par le GNCHR œuvrent pour représenter les associations auprès des pouvoirs publics.

Gérard Méresse, Prader-Willi France



GNCHR et l'alliance maladies rares travaillent ensemble depuis 2019. Le GNCHR est le Groupement National de Coopération Handicaps Rares. Les associations de maladies rares concernées par le handicap rare peuvent adhérer au GNCHR (c'est gratuit).

Françoise Thomas-Vialettes, EFAPPE



TEMOIGNAGES (suite)

Le PNDS est un bon exemple du fait qu'il est naturel d'exposer les aspects médicaux, mais beaucoup plus difficile de mobiliser des ressources sur les aspects médicaux-sociaux, accompagnement au développement et transition.

Jacques Monnet, Incontinentia Pigmenti France



Lien vers le Centre Ressource Handicap et Sexualité :

<https://cerhes.org/>

Françoise Thomas-Vialettes, EFAPPE



Les CPEF (centres de planification) sont aussi des lieux ressources sur le thème de la vie affective et sexuelle, ils sont ouverts à tous et gratuits et on les trouve dans chaque département.

Catherine Allignol, Coffin Sirris France



Pour la formation des aidants, je pense qu'il ne faut pas hésiter à se rapprocher des associations aidants existantes pour bénéficier de tous les supports de formation qu'ils peuvent mettre à disposition avant de développer nos propres outils dans un soucis d'efficacité. Je sais par exemple que la Compagnie des aidants a de nombreux supports de formation gratuits à destination des aidants.

Emilie Weight, Fragile-X France



Il existe, entre autres, l'Association Française des aidants, par exemple

Michèle Auzias, Association Smith-Magenis 17



TEMOIGNAGES (suite)

Pour les aidants, on peut voir aussi la plateforme de formation handicaps rares <http://entreadants.handicapsrares.fr/>

Françoise Thomas-Vialettes, EFAPPE



Au sein d'un centre de diagnostic autisme (CREDAT) a été validé auprès de l'ARS un programme ETP pour enfants et parents. Le financement est spécifique sur une enveloppe TSA.

Catherine Doyen, cheffe de pôle, CREDAT



L'ETP d'un petit devrait englober le patient, les parents, et pourquoi pas la nounou, la maîtresse, les grand parents, la fratrie...

Anne-Emmanuelle Leiber, Alliance Syndrome Dravet



Pour ceux qui sont intéressés par le module "je connais mes médicaments" développé au FAM les 4 Jardins, les infos sont ici http://efappe.epilepsies.fr/?page_id=1461

Françoise Thomas-Vialettes, EFAPPE



RESEAUX

Retrouvez d'autres actualités sur la page Facebook de la Filière !



LIVRE D'OR

Déjà 14 ans pour le DU DI. Quel excellent DU et que de bons souvenirs !!

Denise Laporte, Association Française du Syndrome d'Angelman

Beaucoup de chemin a été parcouru depuis l'expertise de l'INSERM. Cette notion de TND est un formidable levier pour faire avancer l'accompagnement des personnes. La conception du dispositif START est très innovante et complètement raccord avec les RBPP de l'HAS.

Denise Laporte, Association Française du Syndrome d'Angelman

Cette journée est très intéressante, Bravo !

Jacqueline London Paris, Association française pour la recherche sur la Trisomie21

Merci beaucoup DéfiScience pour cette journée bien intéressante.

Jean-Marie Lacau, Réseau Lucioles

Merci pour ces échanges très constructifs.

Marie-Odile Krebs, Hôpital Saint-Anne

Merci beaucoup pour ces présentations et échanges denses, au revoir.

Carole Herman, ADNP France

Je vous remercie pour la qualité des échanges tout au long de cette journée. A bientôt !

Michèle Auzias, Association Smith-Magenis 17

Bravo et merci pour cette journée très riche !

Céline Dinocourt, Mieux Vivre avec le Syndrome de Joubert

Merci à tous pour cette journée, et pour ces témoignages

Isabelle Costes, Autour du BPAN

Bravo à tous les intervenants pour cette journée extrêmement riche !

Muriel Coupaye, APHP

Merci pour cette dynamique, ça fait plaisir. Bravo pour cette journée très intéressante et réussie.

Emilie Weight, Fragile-X France

Merci de l'invitation et félicitations à Défiscience et tous.

Françoise Tissot, AMMI

