

Filière DéfiScience



Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Les Filières Nationales de Santé Maladies Rares

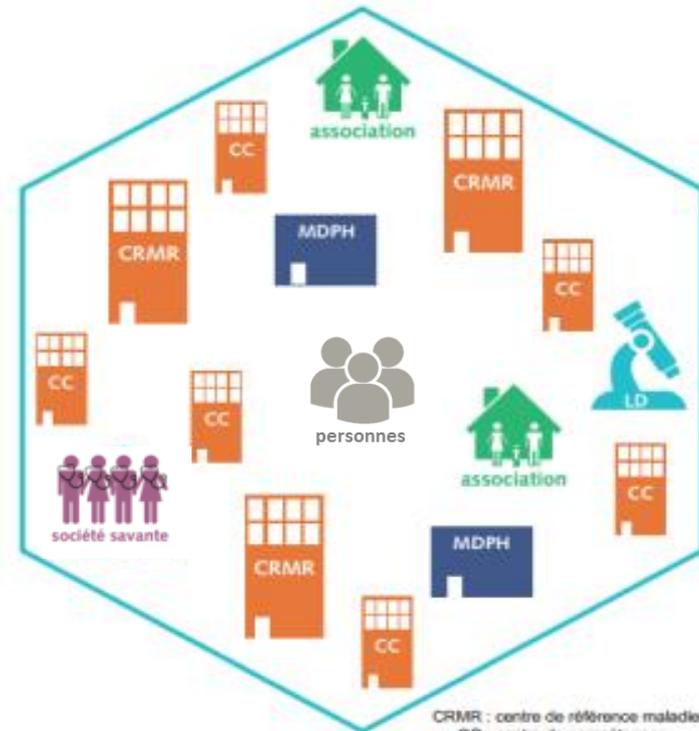
Mises en place par la DGOS dans le cadre du Plan Maladies Rares 2

- **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**

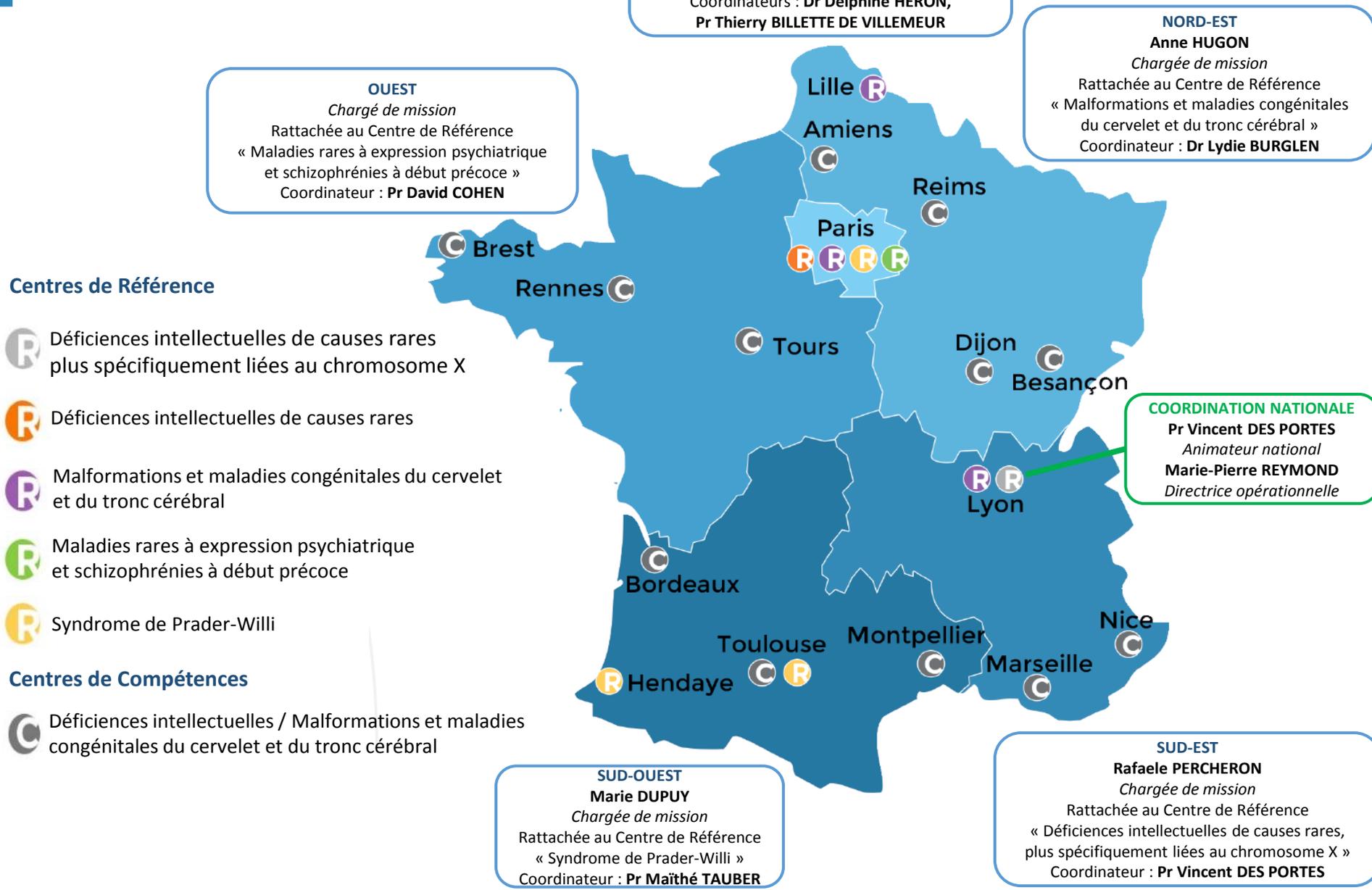
Les acteurs de la filière de santé maladies rares :



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

La Filière Nationale de Santé DéfiScience

Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle



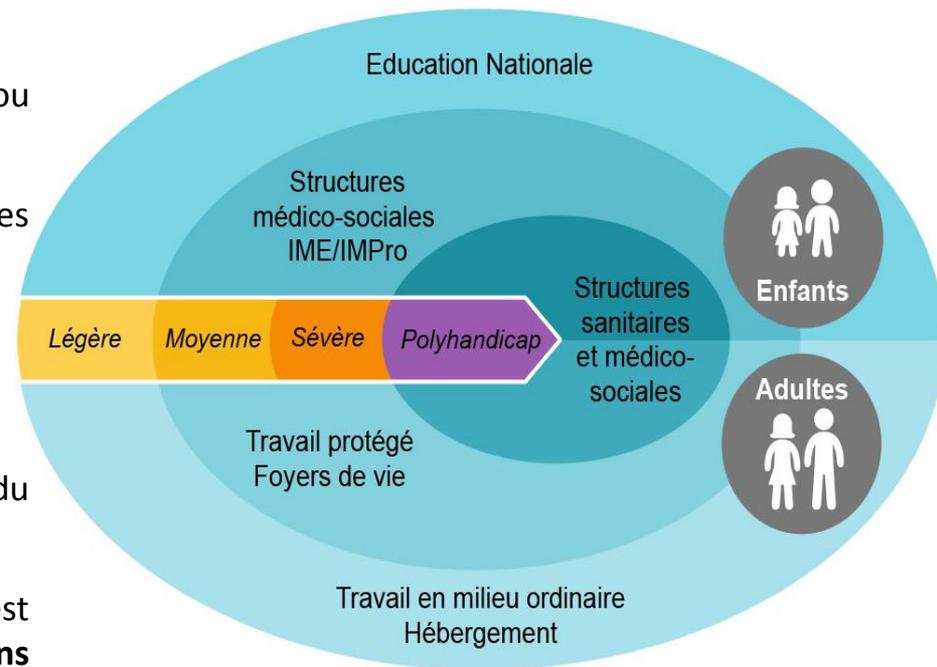
DéfiScience : de la déficience intellectuelle légère au polyhandicap

● 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**.



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