DéfiScience
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Maladies rares du neurodéveloppement

De la déficience intellectuelle légère au polyhandicap, la filière DéfiScience est dédiée aux maladies rares du neurodéveloppement.

La filière rassemble des expertises et des compétences pluridisciplinaires qui permettent d'apporter des réponses concertées aux situations souvent complexes d'une déficience intellectuelle associée à d'autres troubles ou sur-handicap : épilepsies, troubles moteurs, troubles du comportement et troubles du comportement alimentaire.

Elle mobilise une pluralité de compétences sanitaires, médico-sociales et pédagogiques : génétique, neuro-pédiatrie, neurologie, pédopsychiatrie, psychiatrie, neuropsychologie, endocrinologie, orthophonie, rééducation psychomotrice, ergothérapie, diététique, éducation spécialisée.

La filière met en oeuvre une expertise dynamique double croisant une approche fonctionnelle, selon le degré et le profil du handicap, et une approche syndromique, en prenant compte la spécificité des syndromes. Cette approche est pragmatique et opérationnelle, optimale pour les patients, et répond aux attentes de l'ensemble des acteurs, notamment du secteur médico-social.

27 centres de référence
(5 coordonnateurs et 22 constitutifs)
79 centres de compétence
40 laboratoires de diagnostic/recherche
16 associations de patients

Coordonnateur du réseau

Pr Vincent des Portes
Lyon, Hospices Civils de Lyon
Hôpital Femme-Mère-Enfant
www.defiscience.fr
ghe.defiscience@chu-lyon.fr