

SOMMAIRE

● EPILEPSIE / NEUROLOGIE	2
Syndrome de West (spasmes infantiles) : symptômes, évolution, traitements	2
L'épilepsie : le Dr Chastan a répondu à vos questions	2
ÉPILEPSIE : Découverte de 2 clés de régulation GABA synaptique	2
[EMISSION RADIO] Stigmatisation, rejet... Comment l'épilepsie impacte la vie quotidienne des malades	3
● HANDICAPS & DÉFICIENCES / HANDICAPS RARES	4
Les Plateformes de coordination et d'orientation (PCO)	4
La CNSA lance un appel à projets sur l'accompagnement à domicile des personnes âgées et des personnes handicapées et des personnes handicapées	4
Création d'un Centre Ressources Polyhandicap en Grand Est	4
ETUDE – Le non-recours aux établissements et services médico-sociaux handicap	5
● MALADIES RARES	6
Découvrez la revue de presse de la Journée Internationale des Maladies Rares 2020 !.....	6
● OUTILS / GUIDES / RECOMMANDATIONS	7
Les vidéos de la formation "Déficiences intellectuelles, troubles du neuro développement"	7

Source : © www.medisite.fr

Date de parution : 02/03/2020

Syndrome de West (spasmes infantiles) : symptômes, évolution, traitements

Le syndrome de West est une forme grave d'épilepsie du nourrisson. Il entraîne le plus souvent un retard psychomoteur. Comment le reconnaître ? À quelle évolution s'attendre ? Nous faisons le point avec le docteur Mathilde Chipaux, neuropédiatre.

<https://www.medisite.fr/maladies-neurologiques-syndrome-de-west-spasmes-infantiles-symptomes-evolution-traitements.5557390.146457.html>

Source : © www.chu-rouen.fr

Date de parution : 26/02/2020

L'épilepsie : le Dr Chastan a répondu à vos questions

L'épilepsie : comment vivre avec ?

L'épilepsie est une maladie fréquente avec 500 000 personnes atteintes en France, dont la moitié de moins de vingt ans. Elle évolue par crises liées à une décharge électrique anormale dans le cerveau.

Pour la deuxième consécutive, le Dr Nathalie Chastan a répondu à vos questions dans le cadre d'[Avis d'experts](#).
[Consultez ses réponses](#)

<https://www.chu-rouen.fr/lepilepsie-le-dr-chastan-a-repondu-a-votre-question/>

Source : © www.santelog.com

Date de parution : 06/03/2020

ÉPILEPSIE : Découverte de 2 clés de régulation GABA synaptique

Ce sont 2 nouvelles cibles qui viennent d'être découvertes par une équipe de neuroscientifiques du Daegu Gyeongbuk Institute of Science and Technology (DGIST, Corée) qui participent à la régulation des fonctions synaptiques GABAergiques et de certaines fonctions supérieures du cerveau. L'équipe montre en effet qu'une protéine la somatostatine, assure la médiation des fonctions d'une seconde protéine spécifique aux synapses GABAergiques. Ces 2 protéines se révèlent des cibles prometteuses pour de nouveaux traitements de l'épilepsie, une maladie cérébrale réfractaire, dans 30% des cas.

<https://www.santelog.com/actualites/epilepsie-decouverte-de-2-cles-de-regulation-gabasynaptique>

Source : © www.europe1.fr
Date de parution : 28/02/2020

[EMISSION RADIO] Stigmatisation, rejet... Comment l'épilepsie impacte la vie quotidienne des malades

Maladie neurologique se traduisant pas une activité anormale du cerveau, l'épilepsie peut se révéler particulièrement handicapante au quotidien. Vendredi, dans "Sans Rendez-vous", le docteur Sophie Dupont, neurologue à la Pitié-Salpêtrière, revient sur les conséquences de cette maladie sur la vie personnelle et professionnelle des personnes atteintes.

<https://www.europe1.fr/sante/stigmatisation-rejet-comment-lepilepsie-impacte-la-vie-quotidienne-des-malades-3952330>

[RETOUR SOMMAIRE](#)

HANDICAPS & DÉFICIENCES / HANDICAPS RARES

Source : © www.enfant-different.org

Date de parution : 21/02/2020

Les Plateformes de coordination et d'orientation (PCO)

Présentation des plateformes de coordination et d'orientation pour suspicion du trouble du neuro-développement (TND) chez les enfants de moins de 7 ans mises en place en 2019.

<https://www.enfant-different.org/premiers-temps-avec-son-enfant/les-plateformes-de-coordination-et-dorientation-pco>

Source : © www.capperis.com

Date de parution : 03/03/2020

La CNSA lance un appel à projets sur l'accompagnement à domicile des personnes âgées et des personnes handicapées et des personnes handicapées

faire émerger des solutions innovantes visant à améliorer la qualité de vie des personnes en situation de handicap et des personnes âgées en perte d'autonomie accompagnées à domicile.

La CNSA lance un appel à projets sur l'accompagnement à domicile des personnes âgées et des personnes handicapées et des personnes handicapées

<https://www.capperis.com/appels-a-projets-2017/la-cnsa-lance-un-appel-a-projets-sur-l-accompagnement-a-domicile-des-personnes-agees-et-des-personnes-handicapees-et-des-personnes-handicapees-a42760.htm>

Source : © www.grand-est.ars.sante.fr

Date de parution : 28/01/2020

Création d'un Centre Ressources Polyhandicap en Grand Est

Le Centre Ressources Polyhandicap doit permettre de soutenir les accompagnants et les aidants des personnes en situation de handicap, en les faisant monter en compétence et en encourageant les savoirs partagés entre les professionnels et leurs familles. Il a pour ambition de contribuer au développement de la qualité de l'offre en faveur des personnes en situation de polyhandicap en Grand Est.

<https://www.grand-est.ars.sante.fr/creation-dun-centre-ressources-polyhandicap-en-grand-est>

Site Internet du Centre Ressources Polyhandicap Grand Est : <https://crpge.org/>

Plaquette de présentation : <https://crpge.org/wp-content/uploads/2019/12/Plaquette-Centre-Ressources-Polyhandicap-Grand-Est.pdf>

Source : © ancreai.org

Date de parution : 25/02/2020

ETUDE – Le non-recours aux établissements et services médico-sociaux handicap

Pourquoi des familles ou des personnes en situation de handicap, qui ont bénéficié d'une notification d'orientation vers un établissement ou un service (ESMS) spécialisé dans l'accompagnement du handicap, ne sollicitent-elles pas une admission en établissement ou un accompagnement par un service médico-social ?

La finalité de cette étude est d'identifier les motifs de ce non-recours, de décrire les éventuelles stratégies alternatives des personnes concernées et de leurs proches aidants, et de repérer les besoins non couverts.

[Rapport – Le non recours aux ESMS handicap – v définitive 02 2020 ANCREAI](#)

[Synthèse – Le non recours aux ESMS handicap – v définitive 02 2020 ANCREAI](#)

http://ancreai.org/thematiques_specifiques/le-non-recours-aux-esms-handicap/

[RETOUR SOMMAIRE](#)

Source : © www.favamulti.fr

Date de publication : 09/03/2020

Découvrez la revue de presse de la Journée Internationale des Maladies Rares 2020 !

La 13ème édition de la journée internationale des maladies rares *Rare Disease Day* s'est déroulée le 29 février dernier. Comme chaque année, les filières de maladies rares étaient mobilisées aux côtés des associations. Cette journée a permis de mettre en lumière le combat que mène les professionnels de santé, les chercheurs, tous ceux concernés par la prise en charge des maladies rares.

Cette journée fût également l'occasion de porter la parole des patients haut et fort dans les médias (TV, Radio et presse) !

La filière remercie l'équipe de RespiFil pour cette belle revue de presse, accessible ici !

https://www.favamulti.fr/decouvrez-la-revue-de-presse-de-la-jimr-2020/?utm_source=rss&utm_medium=rss&utm_campaign=decouvrez-la-revue-de-presse-de-la-jimr-2020

[RETOUR SOMMAIRE](#)

OUTILS / GUIDES / RECOMMANDATIONS

Source : © www.reseau-maladies-rares.fr

Date de publication : 27/01/2020

Les vidéos de la formation "Déficiences intellectuelles, troubles du neuro développement"

Les vidéos de la journée de formation "Déficiences intellectuelles, troubles du neuro développement" qui a eu lieu le 15 novembre 2019 à Montpellier sont en ligne :

<https://www.reseau-maladies-rares.fr/formations/deficiences-intellectuelles-troubles-du-neuro-developpement-15-novembre-2019>
onglet "vidéos"

<https://www.reseau-maladies-rares.fr/actualites/les-vidéos-de-la-formation-deficiences-intellectuelles-troubles-du-neuro-developpement>

[RETOUR SOMMAIRE](#)