



CNRHR
FAHRES

CENTRE NATIONAL DE RESSOURCES HANDICAPS RARES
ÉPILEPSIE SÉVÈRE

PANORAMA DE L'ACTUALITÉ

N°2023/08

DU 26 JUILLET AU 12 SEPTEMBRE 2023

SOMMAIRE

● EPILEPSIE / NEUROLOGIE / NEUROSCIENCES	3
Nouveau plan d'action mondial sur l'épilepsie et d'autres troubles neurologiques (OMS)	3
Épilepsie, diagnostic précoce et médicaments ciblés pour sauver des vies	3
Épilepsie génétique : un diagnostic rapide dès la naissance améliore les soins	4
Sara Bizotto, chercheuse post-doctorante dans l'équipe « Génétique et physiopathologie de l'épilepsie » de l'Institut du Cerveau, lauréate d'un ERC Starting Grant.....	4
Crise non épileptique psychogène (CNEP) : une bande dessinée à lire	4
● HANDICAPS & DÉFICIENCES / HANDICAPS RARES / ACCOMPAGNEMENT MEDICO-SOCIAL	6
La page LinkedIn de FAHRES fait peau neuve	6
● POLITIQUES DE SANTÉ / SOCIALES	7
Un congé plus long pour le décès d'un enfant et l'annonce du handicap	7
● GUIDES / OUTILS / RECOMMANDATIONS	8
Nouvel annuaire Fiches Urgences Orphanet.....	8
La Communauté de pratiques Epilepsie et Handicap Bretagne-Pays de la Loire publie un guide Epilepsie & Aides techniques !	8
● AGENDA	10
Journées Nationales Handicaps Rares.....	10
Journée « Mieux comprendre, mieux accompagner le syndrome d'Angelman »	10
7e conférence européenne sur le syndrome de Rett	11

DR - Ce document est réservé à une publication en interne, merci de ne pas le diffuser publiquement.

Une version publique de ce document est accessible ici : <https://www.fahres.fr/ressources-documentaires/revue-de-presse>

Source : © news.un.org

Date de parution : 21/07/2023

Nouveau plan d'action mondial sur l'épilepsie et d'autres troubles neurologiques (OMS)

Le nouveau plan d'action mondial intersectoriel de l'Agence sanitaire mondiale de l'ONU (OMS) sur l'épilepsie et les autres troubles neurologiques définit les actions nécessaires pour améliorer l'accès aux soins et au traitement des personnes vivant avec des troubles neurologiques grâce à une réponse globale et coordonnée entre les différents secteurs.

« Le plan d'action intégré est une avancée majeure dans les efforts mondiaux visant à apporter une réponse intégrée et globale, qui permettra à davantage de personnes vivant avec des troubles neurologiques d'accéder au traitement et aux soins dont elles ont besoin et de vivre sans stigmatisation ni discrimination », a déclaré dans un communiqué la Dre Dévora Kestel, Directrice du département Santé mentale et consommation de substances psychoactives de l'OMS.

Le document définit cinq objectifs stratégiques, dont l'importance d'élever le niveau de priorité des politiques et renforcer la gouvernance. Il s'agit également de fournir un diagnostic, un traitement et des soins efficaces, opportuns et adaptés, mais aussi mettre en œuvre des stratégies de promotion et de prévention.

Lire la suite :

<https://news.un.org/fr/story/2023/07/1137037>

En savoir plus :

<https://www.who.int/news/item/20-07-2023-new-global-action-plan-on-epilepsy-and-other-neurological-disorders-published>

Source : © www.nouvelles-du-monde.com

Date de parution : 07/09/2023

Épilepsie, diagnostic précoce et médicaments ciblés pour sauver des vies

Le temps est le cerveau est une devise que les épiléptologues répètent depuis un certain temps. Ils l'ont également fait lors du dernier congrès international sur l'épilepsie, en cours à Dublin, observant comment, une fois de plus, le temps est primordial en matière d'épilepsie. C'est garantir l'efficacité des traitements et éviter les complications cognitives et neurologiques, c'est gagner en qualité de vie pour les patients. Parce que les deux choses sont étroitement liées. Et aujourd'hui, grâce à l'arrivée de nouveaux médicaments et au développement d'une médecine de plus en plus personnalisée, *le temps est le cerveau* cela devient une réalité, malgré les nombreuses difficultés de prise en charge, à commencer par le diagnostic.

Lire la suite :

<https://www.nouvelles-du-monde.com/epilepsie-diagnostic-precoce-et-medicaments-cibles-pour-sauver-des-vies/>

Source : © www.pourquoidocteur.fr
Date de parution : 25/08/2023

Épilepsie génétique : un diagnostic rapide dès la naissance améliore les soins

L'étude des gènes grâce à un séquençage génomique rapide permet de dépister l'épilepsie génétique dès la naissance, facilitant ainsi la mise en place d'une prise en charge et des soins adaptés.

L'ESSENTIEL

Le séquençage rapide du génome est une technique qui recherche tout changement dans l'ADN d'une personne qui pourrait expliquer un état pathologique, en l'occurrence l'épilepsie, en analysant l'ensemble du génome. Le diagnostic précoce des épilepsies génétiques infantiles est un élément important pour une prise en charge adaptée.

Une étude (Gene-STEPS) parue dans *The Lancet Neurology* a confirmé que la réalisation d'un test diagnostique génétique plus rapide a un impact sur la détection de l'épilepsie dite génétique. Il facilite la mise en place rapide d'un traitement adapté, améliorant ainsi le pronostic de la maladie.

Lire la suite :

<https://www.pourquoidocteur.fr/Articles/Question-d-actu/44652-Epilepsie-genetique-diagnostic-rapide-naissance-ameliore-soins>

Source : © institutducerveau-icm.org
Date de parution : 05/09/2023

Sara Bizotto, chercheuse post-doctorante dans l'équipe « Génétique et physiopathologie de l'épilepsie » de l'Institut du Cerveau, lauréate d'un ERC Starting Grant

Le Conseil européen de la recherche (ERC – European Research Council) vient de publier la liste des bénéficiaires lauréats et lauréates de financement « Starting grants » pour l'année 2023. Les trois candidat·e·s de l'Institut du Cerveau ayant postulé à cet appel d'offres très compétitif ont obtenu ce prestigieux label.

Les bourses « ERC Starting grants » doivent permettre à des **scientifiques en début de carrière** de constituer ou de renforcer leur équipe de recherche autour de projets sur des **sujets ambitieux et risqués**, répondant à des enjeux ou verrous scientifiques innovants, encore non traités jusqu'ici. L'ERC financera ainsi sur cinq ans trois projets de recherche exploratoires coordonnée par de jeunes chercheur·e·s à l'Institut du Cerveau, aux frontières de la connaissance du développement du cerveau, du sommeil et de l'interaction cerveau-intestin.

Lire la suite et voir les portraits des lauréats :

<https://institutducerveau-icm.org/fr/actualite/trois-chercheurs-de-linstitut-du-cerveau-laureats-dun-erc-starting-grant/>

Source : © www.epilepsie-info.fr
Date de parution : 05/09/2023

Crise non épileptique psychogène (CNEP) : une bande dessinée à lire

Toutes les pertes de connaissances, toutes les « convulsions », tous les malaises ne sont pas d'origine épileptique, bien sûr. Et pourtant, il arrive que le diagnostic soit difficile, voire erroné. Par exemple, des manifestations qui ressemblent bien à une crise épileptique ne sont pas associées à une décharge électrique synchrone au sein du cerveau.

Parmi ces malaises dits « non épileptiques », le diagnostic de « crise fonctionnelle » (ou « crise non épileptique psychogène ») est souvent porté. Il s'agit d'épisodes où la personne perd connaissance, présente des mouvements anormaux prolongés, et s'expose ainsi au diagnostic inapproprié de crise épileptique, voire à des

traitements inadaptés. Éviter un diagnostic et un traitement injustifiés est alors très important. Mais il faut aussi pouvoir comprendre de quoi il s'agit.

Bande dessinée « Not There »

Les auteurs anglais Gavin Inglis et Fin Cramb (Gavin Inglis explique sa démarche dans [son blog](#)) ont réalisé en 2021 **une bande dessinée** sur le sujet « Not There ».

Une version française de la Bande Dessinée « Pas là »

Avec Christo Bratanov (CHU Grenoble Alpes) et Gilles Macagno (dessinateur de bande dessinée) nous en avons fait une version française « Pas là ». Cette bande dessinée est **disponible gratuitement** en téléchargement sur le site de la Ligue Française contre l'Epilepsie.

Cette BD présente l'histoire d'une jeune femme qui souffre de malaises avec perte de connaissance, et des étapes successives du diagnostic d'un « trouble neurologique fonctionnel », en l'occurrence de « crise dissociative ». Les crises dissociatives sont des épisodes au cours desquels la personne perd le contrôle de son corps, souvent avec une perte de connaissance et des mouvements anormaux. Il peut y avoir des chutes, des blessures. Avec talent, les auteurs décrivent l'incompréhension que rencontre notre protagoniste : les proches, le milieu professionnel, les amis et même les soignants, médecins et spécialistes, sont pris au dépourvu. Comment comprendre que tout va mal, alors que tout semble indiquer que tout va bien ? Steph va parvenir à regagner du contrôle sur ce qui se passe...Au terme d'un parcours semé d'embûches !

Lire la suite et accéder à la BD en téléchargement :

https://www.epilepsie-info.fr/bd-pas-la-pour-mieux-comprendre-une-crise-dissociative/?fbclid=IwAR1bipZF-EJqWwwTJfr-Gz4y9E8TUpZe4pt_jlxsv7cLjKl6BJ3_d2_V-8k

[RETOUR SOMMAIRE](#)

Source : © www.linkedin.com

Date de parution : /09/2023

La page LinkedIn de FAHRES fait peau neuve



📣 [NOUVELLE PAGE LINKEDIN] Notre page LinkedIn fait peau neuve ! Suivez désormais nos actualités et celles du secteur de l'épilepsie et des handicaps rares sur notre nouvelle page LinkedIn : <https://lnkd.in/eTMtP4tT>

Abonnez-vous vite pour ne rien manquer !

[RETOUR SOMMAIRE](#)

Source : © www.faire-face.fr

Date de parution : 28/08/2023

Un congé plus long pour le décès d'un enfant et l'annonce du handicap

Il ne faut pas confondre le congé pour décès d'un enfant, que la loi vient d'allonger, avec le congé pour deuil. Les deux sont cumulables.

Le Parlement vient d'améliorer les droits des parents d'enfants malades ou handicapés. Le congé pour décès passe à 12 ou 14 jours ouvrables. L'annonce de la survenue du handicap ouvre désormais droit à 5 jours de congé. Enfin, la loi sécurise leur droit au télétravail et facilite le versement des allocations journalières de présence parentale.

Lire la suite :

<https://www.faire-face.fr/2023/08/28/conge-plus-long-deces-enfant-annonce-handicap/>

[RETOUR SOMMAIRE](#)

GUIDES / OUTILS / RECOMMANDATIONS

Source : © brain-team.fr

Date de parution : 30/08/2023

Nouvel annuaire Fiches Urgences Orphanet

Retrouvez le tout dernier outil commun des Filières de Santé Maladies Rares : un **annuaire qui centralise l'ensemble des fiches urgences** publiées sur le site internet de Orphanet.

Vous pouvez y consulter l'ensemble des fiches urgences par ordre alphabétique, et flasher le QR code de celle qui vous intéresse.

Lire la suite et accéder à l'annuaire :

<http://brain-team.fr/nouvel-annuaire-fiches-urgences-orphanet/>

Source : © copower-handicap.org

Date de parution : 11/09/2023

La Communauté de pratiques Epilepsie et Handicap Bretagne-Pays de la Loire publie un guide Epilepsie & Aides techniques !



Comment choisir une aide technique ?

Où la trouver ?

A qui s'adresser ?

Combien ça coûte ?

Comment se l'approprier, s'y habituer ?

Comment faire si la personne n'est pas d'accord ?

Comment les autres vont-ils l'accepter ?

Si vous vous êtes déjà posé ces questions, ce guide peut sûrement vous éclairer !

✂ Le guide, c'est quoi ?

Nous avons souhaité créer une ressource simple à comprendre et à utiliser pour vous guider dans les étapes du choix, de l'acquisition et de l'appropriation d'une aide technique...

Nous avons imaginé ce guide comme un document repère et vivant, basé sur des notions fortes, des témoignages et des expériences.

Pour qui ?

Le guide a été conçu pour les personnes épileptiques, les familles, et les professionnels, par un groupe de travail de la CoP Epilepsies Bretagne/Pays de la Loire.

Pour voir plus d'informations, consulter le flyer de présentation du guide et télécharger le guide au format pdf, RDV sur la plateforme des Communautés de pratiques Epilepsies et Handicap COPOWER :

<https://copower-handicap.org/silverpeas/Publication/569>

[RETOUR SOMMAIRE](#)

AGENDA

Source : © gnchr.fr

Date de parution : non daté

Journées Nationales Handicaps Rares

Les Journées Nationales Handicaps Rares 2023 se tiendront les 8 et 9 novembre au Centre des Congrès de Lyon avec pour thématique l'innovation.

Ces journées ont pour objectifs de valoriser les coopérations, les recherches, les innovations et les savoirs expérientiels. Elles permettront d'actualiser les connaissances dans le champ des handicaps rares, ajuster en continu les pratiques pour améliorer la qualité de vie des personnes concernées.

Organisées sur 2 jours dans 5 salles en simultané, le public peut choisir entre 10 différentes thématiques, tels que la communication alternative et améliorée, la coordination de parcours complexe, l'habitat inclusif, l'amélioration de la vie des personnes sourdaveugles, etc.

Les inscriptions sont ouvertes jusqu'au 16 octobre 2023.

Tarifs :

80€ pour les personnes en situation de handicaps rares, leurs aidants (Les frais d'hébergement et de déplacement sont pris en charge par le GNCHR > voir conditions sur la plateforme d'inscription)

350€ pour les professionnels



Programme et inscriptions : <https://jnhr2023.fr/>

Source : © defiscience.fr

Date de parution : non daté

Journée « Mieux comprendre, mieux accompagner le syndrome d'Angelman »

17 novembre 2023

DéfiScience présente une journée co-animée par des représentants des Centres de Référence Maladies Rares de la filière DéfiScience, des Equipes Relais Handicaps Rares et de l'Association Française du Syndrome d'Angelman. Le 17 novembre 2023 à Marseille.

Objectifs de la journée

Apport des connaissances concernant le Syndrome d'Angelman : notions de génétique, épidémiologie, signes cliniques associés...

Favoriser les bonnes pratiques de prévention et de gestion des situations de la vie quotidienne vécues comme difficiles par les personnes porteuses d'un trouble du neurodéveloppement.

Lire la suite :

<https://defiscience.fr/agenda/journee-mieux-comprendre-mieux-accompagner-le-syndrome-dangelman/>

[Plus d'informations et inscriptions en suivant ce lien.](#)

Source : © defiscience.fr
Date de parution : non daté

7e conférence européenne sur le syndrome de Rett

7 octobre au 8 octobre 2023



Le syndrome de Rett est une maladie rare d'origine génétique qui se développe chez le très jeune enfant, principalement la fille, et provoque un handicap mental et des atteintes motrices sévères. C'est la première cause de polyhandicap chez les filles en France où 50 nouvelles personnes sont touchées chaque année.

L'AFSR organise les 7 et 8 octobre 2023 le **7ème Congrès Européen du Syndrome de Rett**. Cet événement est entièrement dédié au syndrome de Rett et aura lieu à Marseille.

Lire la suite :

<https://defiscience.fr/agenda/7e-conference-europeenne-sur-le-syndrome-de-rett/>

[Cliquez ici pour plus d'informations.](#)

[RETOUR SOMMAIRE](#)