

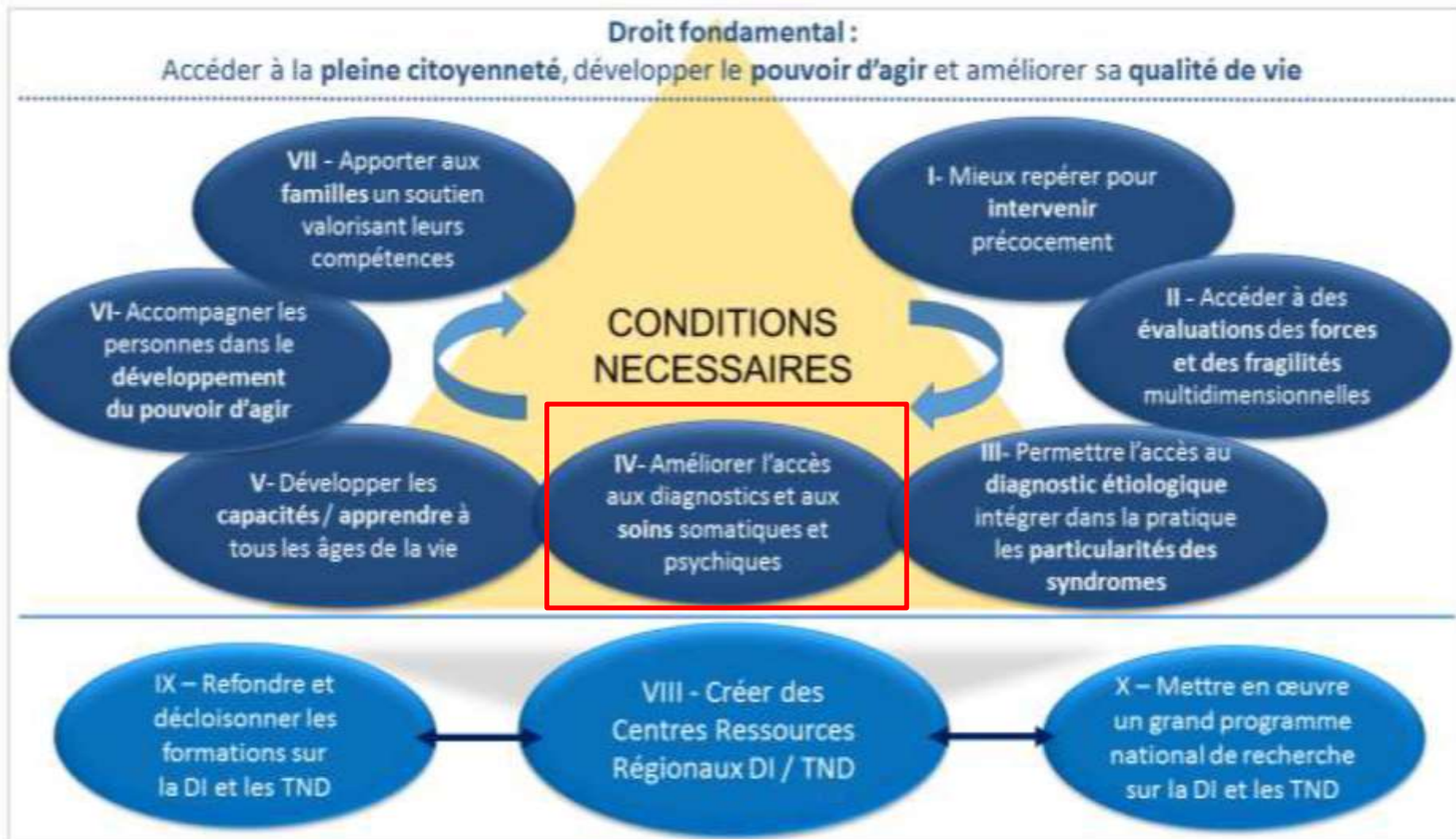


Journée annuelle des Centres de Référence
Déficiences Intellectuelles de causes rares (CRDI)
en BRETAGNE

***Informier, dépister et prendre soin
Exemples autour du cancer, de l'épilepsie et du diabète***

12 septembre 2019 - Vannes

10 propositions issues des Etats Généraux de la Déficience Intellectuelle Janvier 2018



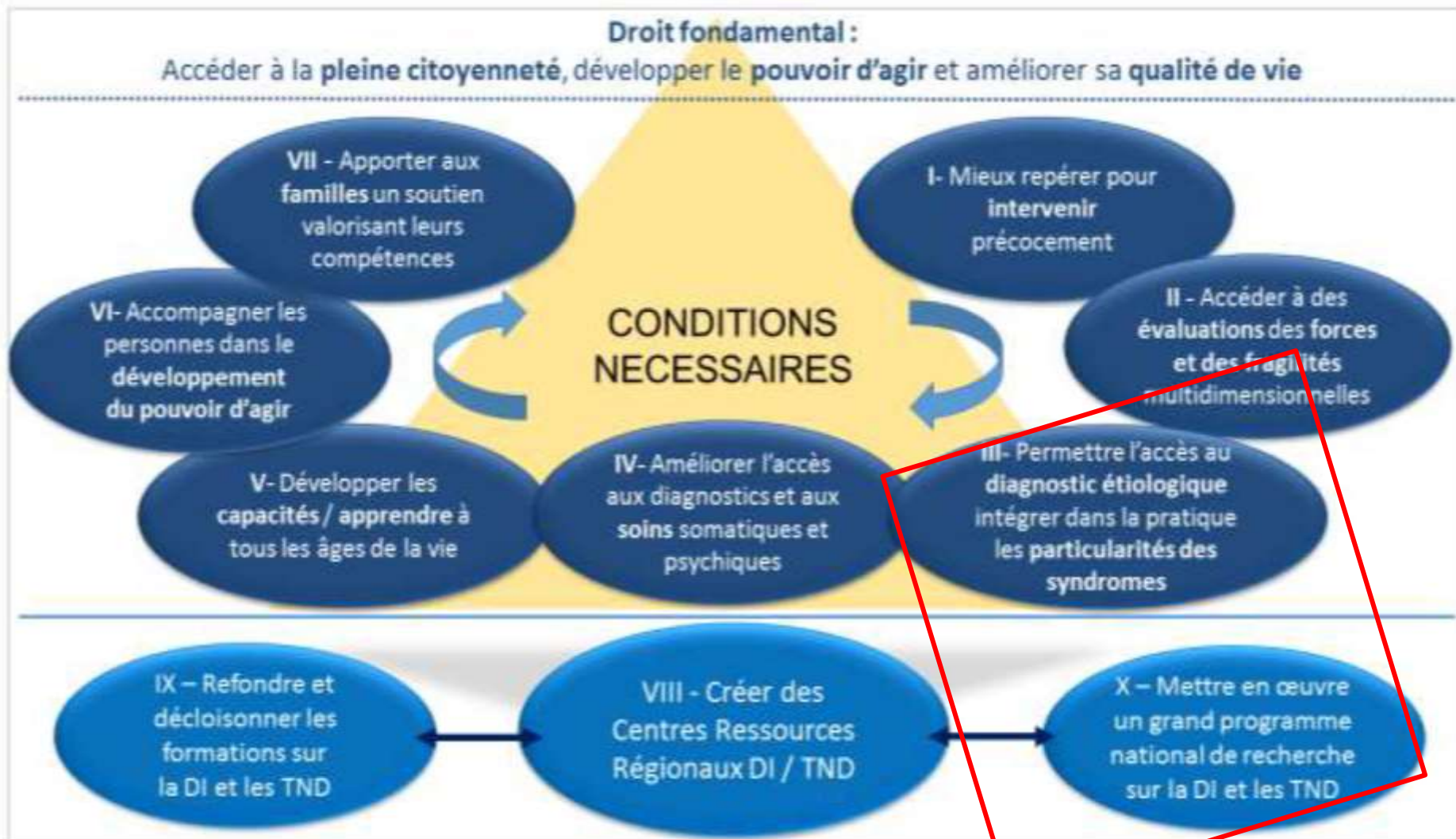
1. Développer le suivi médical de proximité et sa coordination.

- Mettre en place des **réseaux d'appui territoriaux** (intra et extra-hospitaliers) facilitant l'accès aux soins courants : **coordination & réalisation** des soins
- Développer des **plateaux techniques** pluri-professionnels : Hôpitaux de Jour avec consultations **pluridisciplinaires**, et/ou **examens médicaux complexes**
- Expérimenter différentes modalités d'organisation, coûts/bénéfices, des **bilans de santé systématiques ambulatoires** chez les personnes avec DI

2. Développer la prévention, et la diffusion de bonnes pratiques.

- Mettre en œuvre des **campagnes de prévention accessibles** aux personnes avec DI, l'élaboration de supports compréhensibles par les personnes avec DI.
- Déployer **pour les médecins généralistes un outil d'information** sur les messages de prévention spécifiques, les stratégies d'accès au dépistage des cancers ou d'autres pathologies.
- 2 points de repérage précoce : surpoids, à la **régulation du comportement alimentaire** et les **troubles du sommeil**

10 propositions issues des Etats Généraux de la Déficience Intellectuelle Janvier 2018



DEFICIENCE INTELLECTUELLE DIAGNOSTIC

Comparer le pourcentage de diagnostic causal d'origine Génétique par

- Analyse du WGS en trio

vs

- stratégie nationale de référence
(X-Fra + ACPA + Panel DI44)

chez les patients atteints de DI venant pour une première évaluation génétique

- Patients DI
- Sans diagnostic évident
- Consentement signé
- Echantillon parental possible



WGS

Stratégie de référence

Interprétation en aveugle de chaque stratégie (Sref / WGS)



RCP ⇨ discussion

- DI44
- (puis solo → n=196)
- Puis trio

n = 1 275 sujets DI ⇨ 3825 sujets (trio) à inclure