

L'actualité du Centre de Référence GénoPsy et de ses partenaires

A la UNE !

Génétique de la schizophrénie : l'accès au séquençage à très haut débit est possible !

Nous vous avons annoncé dans nos précédents numéros que l'indication « schizophrénies syndromiques » avait été retenue pour l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit (STHD). [+ d'info](#).
L'accès à ce type d'examen se fait selon un protocole précis, incluant une réunion de concertation pluridisciplinaire (RCP) pour valider l'indication. Vous retrouverez toutes les [modalités de la RCP détaillées ici](#).
En bref, l'indication « schizophrénies syndromiques » concerne les patients présentant un tableau atypique (voir critères ci-dessous) avec un caryotype moléculaire (CGH array ou ACPA) normal. La coordinatrice de la RCP peut être contactée en amont pour toute question concernant ces critères via le mail suivant : alice.poisson@ch-le-vinatier.fr.

CRITÈRES POUR L'ACCÈS AU STHD « SCHIZOPHRÉNIES SYNDROMIQUES » :

Au moins un des critères d'atypicité suivants :

- schizophrénie d'installation précoce, avant l'âge de 13 ans (childhood onset schizophrenia)
- hallucinations visuelles au premier plan
- résistance au traitement
- effets indésirables importants des traitements

ET au moins un des signes associés suivants :

- trouble cognitif développemental avec retentissement sur la scolarité
- épilepsie précoce ou résistante non expliquée par la prise en charge médicamenteuse
- mouvements anormaux (dystonie, parkinsonisme, chorée...) non expliqués par la prise en charge médicamenteuse,
- neuropathie périphérique
- tableau démentiel précoce
- dysmorphie ou malformation viscérale/ORL

ET caryotype moléculaire normal

Événements à venir

13 janvier 2021 Douleur et TSA, mise à jour des connaissances [+ d'info](#) (LYON)

20-22 janvier 2021 Congrès de l'encéphale : l'imaginaire en action [+ d'info](#) (EN LIGNE)

02 février 2021 1ère Journée de NeuroPsychologie en Psychiatrie (JN2PSY) [+ d'info](#) (EN LIGNE)

11 mars 2021 Workshop Schizophrénies & Génétique [+ d'info](#) (EN LIGNE)

17 mars 2021 Journée Annuelle RNETSA : au-delà des savoirs mieux intervenir auprès des personnes autistes ayant des conditions associées [+ d'info](#) (EN LIGNE)

18 mars 2021 Workshop International X-Fragile et maladies associées [+ d'info](#) (PARIS)

9 avril 2021 Colloque inter-régional Ouest « de la recherche aux traitements dans les maladies rares » [+ d'info](#) (NANTES)

focus sur...

Le statut d'aidant familial ou naturel



En 2019, la France comptait environ onze millions d'aidants non professionnels. Ils soutiennent au quotidien l'un de leur proche devenu dépendant en raison de son âge, d'un handicap ou d'une maladie. Dans 90 % des cas, l'aidant soutient un membre de sa famille, principalement ses parents.

L'aidant familial est défini dans l'article R245-7 du code de l'action sociale comme « la personne qui vient en aide, à titre non professionnel, en partie ou totalement, à une personne dépendante ou à une personne handicapée de son entourage, pour les activités de la vie quotidienne. Cette aide régulière est permanente ou non. Elle peut prendre différentes formes comme le nursing, les soins, l'accompagnement à l'éducation et à la vie sociale, les démarches administratives, la coordination, la vigilance, le soutien psychologique, les activités domestiques, etc... ».

Cette législation donne l'accès à des aides concrètes et des droits autour de cet accompagnement dont peuvent alors bénéficier les aidants non professionnels, qui font partie ou non de la famille (par exemple, droit au congé de solidarité et de soutien familial, droit à la formation, droit au répit, droit à une compensation financière...).

54% des aidants ignorent l'existence du statut d'aidant familial
En 2030, 1 actif sur 4 sera aidant familial.

Plusieurs structures associatives peuvent accompagner les aidants familiaux dans l'exercice de leurs droits : France Répit ([+ d'info](#)), la métropole aidante ([+ d'info](#)). Il est également important de préciser que le dossier MDPH, dernière version, se décline en différents volets, dont le volet F, s'intitulant « Vie de votre aidant familial » qu'il est important de remplir afin de pouvoir bénéficier des aides citées précédemment.

Le portrait de l'aidant(e)

- 57 % sont des femmes
- 61% ont une activité professionnelle
- 34 % viennent en aide à plusieurs personnes, contre 28 % en 2017 (multi-aidants)
- 82 % consacrent au moins 20 heures par semaine en moyenne à leur(s) proche(s)
- 62% apportent une aide constante et permanente
- 66 % indiquent que leur rôle d'aidant est incompatible avec la poursuite de leurs activités de loisirs
- 75 % constatent que ce rôle a un impact sur leur santé
- 80 % ressentent du stress
- 30 % prennent des traitements contre l'anxiété
- 90 % affirment que leur rôle nécessite d'apprendre des savoirs nouveaux
- 97 % pensent que les aidants familiaux devraient être représentés auprès des pouvoirs publics.

Source : DREES ; Baromètre 2017, Fondation April et BVA

Offre de soin et d'accompagnement

Ouverture du Centre Expert FondaMental TSA sans déficience intellectuelle rattaché au CRMR GénoPsy / pôle ADIS



En janvier 2021, le Centre Expert trouble du spectre de l'autisme sans déficience intellectuelle de la fondation FondaMental ([+ d'info](#)), ouvrira officiellement ses portes à Lyon. Il s'adresse aux adultes qui souhaiteraient bénéficier d'une évaluation diagnostique standardisée, d'une évaluation détaillée des différentes dimensions du TSA, et connaître les thérapeutiques adaptées.

L'accès au Centre Expert FondaMental se fait via une demande formulée par le psychiatre (libéral ou de secteur), le médecin traitant ou le Centre Ressource Autisme.

Les évaluations réalisées au Centre Expert FondaMental apportent un regard complémentaire mais ne se substituent pas au suivi réalisé par le médecin traitant ou le psychiatre de proximité. [+ d'info](#)

Comment accompagner les jeunes adultes qui présentent un trouble du neurodéveloppement et souhaitent obtenir le permis de conduire ?



L'acquisition du permis de conduire, symbole de l'accès à l'indépendance, est encadré par une réglementation spécifique pour les personnes en situation de handicap.

En pratique, certaines consultations « permis de conduire » organisées par les Centres de Rééducation et de Réadaptation peuvent accueillir les jeunes qui présentent un trouble du neurodéveloppement pour un avis pluridisciplinaire, associant souvent professionnels du soin et moniteurs d'auto-école. Ces dispositifs permettent d'accompagner les jeunes dans leur projet via l'expérimentation pratique et un bilan de santé.

Ensuite, le candidat doit consulter un médecin agréé par la préfecture qui peut éventuellement demander la réalisation de tests psychotechniques auprès d'un psychologue agréé. Le médecin agréé rend un avis qui conditionne la possibilité de s'inscrire au permis de conduire, définit les éventuels aménagements matériels nécessaires et peut préciser d'éventuelles limitations au permis (par exemple, conduite de nuit interdite, conduite sans passager, etc.). [+ d'info](#)

Il existe des sessions de code adaptées pour les personnes qui présentent un trouble auditif, un trouble moteur ou une dysphasie / dyslexie / dyspraxie. Les conditions d'accès sont [détaillées ici](#). Certaines auto-écoles possèdent un parc de véhicules adaptés permettant de compenser certains types de handicap pour l'apprentissage pratique de la conduite.