La newsletter trimestrielle des centres de référence

JUILLET 2021

En avril,
Nous avons organisé un séminaire autour du gène KCNQ2.

La forme « webinaire » a contribué au succès de cette journée d'information dont la restitution sera bientôt en ligne sur notre site http://fr.ap-hm.fr/crmr-defi,

également sur le site de l'association Kcnq2 France Développement,

ainsi que sur le site de la Filière https://www.defiscience.fr/filiere/

En avril,
Floriane Poubanne, détachée de CRMHM, a pris ses fonctions de coordinatrice à l'Appart',
Ce nouveau lieu est dédié à la transition et accueille les ados dont ceux de nos Centres de Référence.

fr.ap-hm.fr/site/lappart - 8ème étage - Tel . **04 91 38 44 90** - **lappart@aphm.fr**

En mai,
Un nouvel espace d'accueil s'est ouvert au 6 pour permettre de recevoir, sur un même plateau, les patients de CRMR en hôpital de jour.
Ils bénéficient ainsi de bilans neuropsy, de consultations avec le médecin, le psy, la diététicienne et l'assistante sociale.
Florence Kaing et Danielle Dal Fabro vous y accueillent.

florence.kaing@ap-hm.fr
Tel . 04.9138.48.92

En juin,

Une première journée épilepsie & sport a été organisée, à l'initiative de Dr Nathalie Villeneuve, dans le cadre d'un atelier d'ETP.

D'autres journées sont programmées à partir de septembre.

LA CHRONIQUE DU SMUC

Concilier son épilepsie avec une activité sportive

Dans le cadre d'un partenariat entre le Centre de référence épilepsies rares (CREéR) de l'AP-HM à la Timone et la Maison sport & santé du Smuc, un atelier d'éducation thérapeutique du patient (ETP), destiné aux ados avec épilepsie a eu lieu le 14 juin au Smuc. L'objectif de cette journée était de sensibiliser et d'encourager ces jeunes à la pratique d'une activité physique régulière et adaptée à leur problème de santé.

La journée a débuté avec une séance d'athlétisme qui a notamment permis de créer du lien entre eux. Ensuite, un atelier théorique sur le sport et l'activité physique a été animé afin d'échanger sur leur vécu sportif, leurs passions, leur ressenti lors de la séance et de présenter les règles de sécurité à suivre avant, pendant et après la pratique. L'occasion aussi d'aborder les difficultés qu'ils ont pu rencontrer lors de leur pratique sportive à l'école ou en club.

Une découverte de la sophrologie leur a également été proposée. L'occasion de parler de la gestion des émotions et des signes d'apparition de la crise. Des questions sur l'alimentation ont été évoquées, avant de se retrouver pour une séance de zumba intense.

Pour clôturer cette journée, un jeu de cartes de photoexpression a été lancé afin de définir les motivations et les bienfaits du sport : à la fois physique, psychologique et social. Les outils utilisés pour animer les ateliers théoriques proviennent de la mallette "planète" réalisée par le Cres Paca.

À travers ces différents moments de partage, les participants ont pu échanger sur leur épilepsie, propre à chacun, l'impact de la maladie sur leur quotidien et leurs expériences personnelles. Une journée riche en dépense énergétique, interactions sociales et émotions.

Avant de récupérer leurs adolescents, les parents ont pu participer à un temps de paroles avec Mme Morinet, secrétaire de l'association épilepsie France, délégation 13 ainsi que la psychologue et l'assistante sociale du service.

Cet atelier a été mis en place avec le soutien financier du troisième plan national maladies rares qui a pour but "*d'améliorer le parcours de soins*" et plus précisément l'actualisation du programme "*épilepsie et sport : mieux vivre au quotidien son épilepsie*".

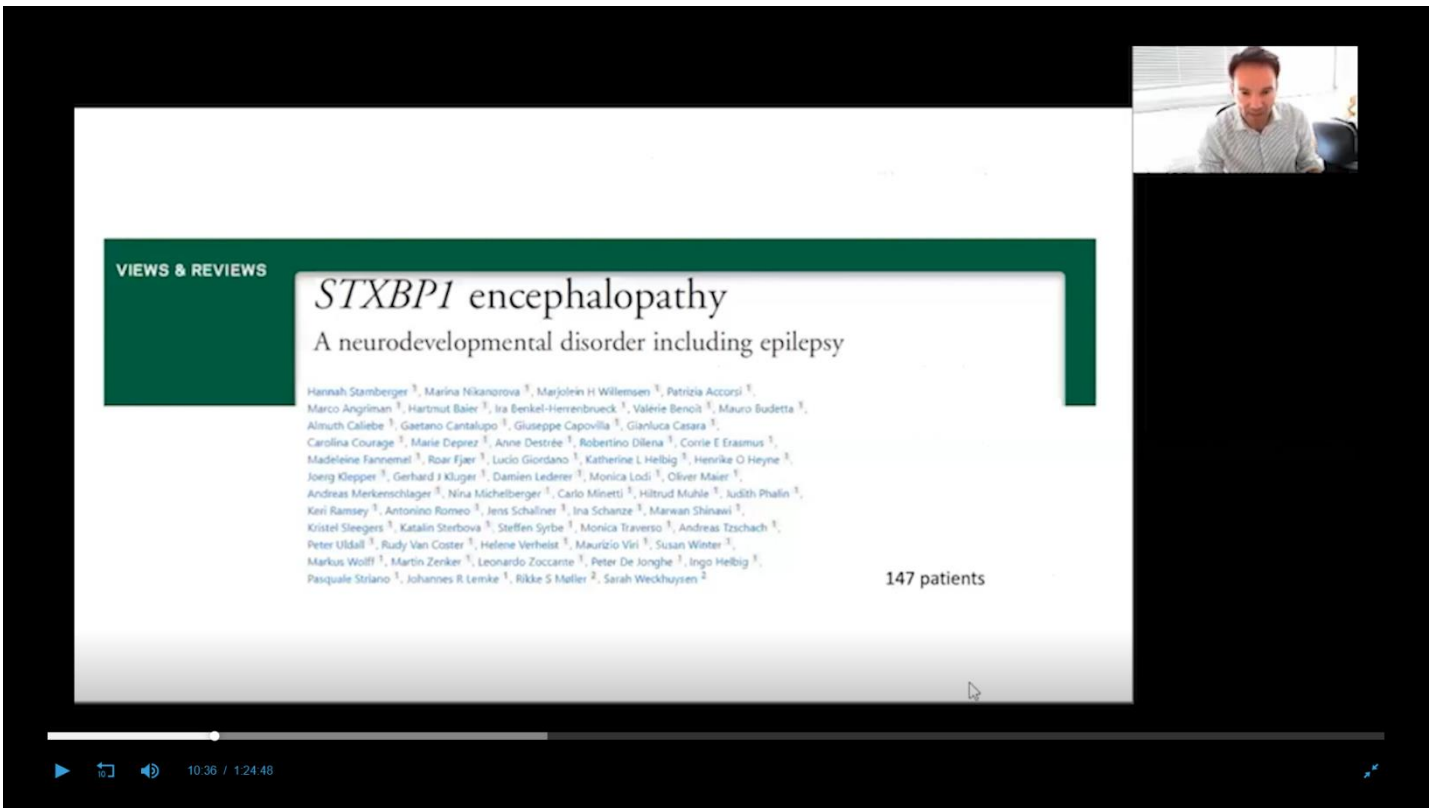
Une première qui a rencontré un vif succès. Il est prévu d'organiser de nouveaux ateliers dès la rentrée prochaine, auprès de plus jeunes enfants, et de promouvoir cette pratique sur le territoire à l'aide des outils mis en place.

Le premier atelier épilepsie & sport de France a été organisé la semaine dernière auprès d'adolescents au Smuc. / PHOTO DR

En juin,

Pr Milh a participé sur l'ERN COLLABORATIVE PLATFORM EpiCARE, à un webinaire STXBP1- associated ID and epilepsy

Le Replay se trouve sur ce lien, en date du 10 juin 2021 https://epi-care.eu/past-webinars/



En juin,
nous vous présentons les publications parues courant 2021

Rousseau MC, Hully M, Milh M, Juzeau D, Pollez B, Peudenier S, Bahi Buisson N, Gautheron V; French Polyhandicap (PLH), COVID Observatory Group, Chabrol B, Billette de Villemeur T. ***Clinical characteristics of COVID-19 infection in polyhandicapped persons in France***. Arch Pediatr. 2021 Apr 24:S0929-693X(21)00084-1. doi: 10.1016/j.arcped.2021.04.004

Loussouarn A, Devlin A, Bast T, Benoist G, Corrard F, Cross H, Ferretti A, Viguer FG, Guerrini R, Klepper J, Meissner T, Milh M, Poltorak V, Raucci U, Antonio-Arce VS, Sie A, Smeyers P, Specchio N, Sutcliffe A, Trauffler A, Dozières-Puyravel B, Auvin S**. *Consensus statements on the information to deliver after a febrile seizure.*** Eur J Pediatr. 2021 Apr 17. doi: 10.1007/s00431-021-04067-2

Lenoir M, Desnous B, Rahmani B, El Gueddari N, Aries É, El Louali F, Aldebert P, Ovaert C, Metras D, Macé L, Fouilloux V**. *Anterograde blood flow associated with modified Blalock-Taussig shunt does not modify pulmonary artery growth compared with modified Blalock-Taussig shunt alone.*** Arch Cardiovasc Dis. 2021 Apr;114(4):268-276. doi: 10.1016/j.acvd.2020.11.007

Hamdi H, Ferrante P, Spatola G, Clawson W, McGonigal A, Daquin G, Villeneuve N, Laguitton V, Bartolomei F, Regis J. ***Epileptic hypothalamic hamartomas impact of topography on clinical presentation and radiosurgical outcome*.** Epilepsy Res. 2021 Mar 23;173:106624. doi: 10.1016/j.eplepsyres.2021

Gibaud M, Barth M, Lefranc J, Mention K, Villeneuve N, Schiff M, Maurey H, Barthez MA, Caubel I, Chouchane M, Doummar D, Kossorotoff M, Lamblin MD, Roubertie A, Nabbout R, Van Bogaert P. ***West Syndrome Is an Exceptional Presentation of Pyridoxine- and Pyridoxal Phosphate-Dependent Epilepsy: Data From a French Cohort and Review of the Literature.*** Front Pediatr. 2021 Mar 5;9:621200. doi: 10.3389/fped.2021.621200

Datta AN, Bahi-Buisson N, Bienvenu T, Buerki SE, Gardiner F, Cross JH, Heron B, Kaminska A, Korff CM, Lepine A, Lesca G, McTague A, Mefford HC, Mignot C, Milh M, Piton A, Pressler RM, Ruf S, Sadleir LG, de Saint Martin A, Van Gassen K, Verbeek NE, Ville D, Villeneuve N, Zacher P, Scheffer IE, Lemke JR**. *The phenotypic spectrum of X-linked, infantile onset ALG13-related developmental and epileptic encephalopathy.*** **Epilepsia**. 2021 Feb;62(2):325-334. doi: 10.1111/epi.16761.

Lo Barco T, Kaminska A, Solazzi R, Cancés C, Barcia G, Chemaly N, Fontana E, Desguerre I, Canafoglia L, Hachon Le Camus C, Losito E, Villard L, Eisermann M, Dalla Bernardina B, Villeneuve N, Nabbout R. *SYNGAP1-DEE:* ***A visual sensitive epilepsy***. Clin Neurophysiol. 2021 Feb 3;132(4):841-850. doi: 10.1016/j.clinph.2021.01.014

Dozières-Puyravel B, Dufour L, Hachon Le Camus C, Abi Warde MT, Cances C, Chemaly N, Gibaud M, Lefranc J, Milh M, Perivier M, Toulouse J, Trauffler A, Vermelle M, Maurey H, Auvin S. ***Real-life use of videos in pediatric epilepsy consultations.*** Epilepsy Behav. 2021 Jan;114(Pt A):107636. doi: 10.1016/j.yebeh.2020.107636

Lagarde S, Boucekine M, McGonigal A, Carron R, Scavarda D, Trebuchon A, Milh M, Boyer L, Bartolomei F, Guedj E. ***Relationship between PET metabolism and SEEG epileptogenicity in focal lesional epilepsy.*** Eur J Nucl Med Mol Imaging. 2020 Dec;47(13):3130-3142. doi: 10.1007/s00259-020-04791-1

André MV, Cacciagli P, Cano A, Vaugier L, Roussel M, Girard N, Chabrol B, Villard L, Milh M**. *The phenotype caused by recessive variations in SLC25A22: Report of a new case and literature review.*** Arch Pediatr. 2020 Dec 17:S0929-693X(20)30255-4. doi: 10.1016/j.arcped.2020.10.015

Albertini F, Bresson V, Tardieu S, Milh M, Chabrol B. ***Pediatric emergency room visits for neurological conditions: Description and use of pediatric neurologist advice.*** Arch Pediatr. 2020 Nov;27(8):416-422. doi: 10.1016/j.arcped.2020.09.005.

Tous les mardis matin à 8h30, l'équipe des CRMR se réunit pour parler des patients et des situations.

Le site du service, ainsi que ceux des centres de référence sont mis à jour régulièrement et deviennent progressivement, des lieux de ressources. Nous accueillons toutes vos suggestions et vos idées (sophie.colas@ap-hm.fr)

http://fr.ap-hm.fr/crmr-defi * http://fr.ap-hm.fr/crmr-epi-pedi

http://fr.ap-hm.fr/neuro-pediatrie

Prochaine Newsletter en septembre. Passez un bel été !