

Dans le cadre du schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares, la CNSA a confié à l'ANCREAI une mission pour la conduite de la mise en œuvre d'un diagnostic territorial des ressources existantes sur les handicaps rares. Cette démarche est réalisée pour la région Grand Est. Elle se déroule d'octobre 2010 à fin avril 2011.

Le CREAI de Bourgogne est engagé dans cette réalisation qui concerne également la Franche-Comté. La rareté des publics rendant les problématiques méconnues, il nous est paru essentiel de publier, pour information du secteur, une synthèse du premier schéma national social et médico-social concernant les handicaps rares.

Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013

Synthèse réalisée par **Dominique DUBOIS**,
conseillère technique du CREAI de Bourgogne

Le premier schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares a été adopté le 27/10/2010 par le ministre du travail, des relations sociales, de la famille, de la solidarité et de la ville et la secrétaire d'état chargée de la famille et de la solidarité.

La loi du 11 février 2005 en a confié la préparation à la CNSA.

Le schéma se donne pour objectifs d'accroître les expertises les plus pointues et faciliter leur accessibilité, pour améliorer le diagnostic fonctionnel et définir un accompagnement spécifique adapté à la complexité de chaque situation, en associant les personnes et leur famille et en favorisant un travail en réseau. Il prévoit le développement de l'offre en établissements et services dont le recrutement dépasse l'aire régionale.

I – Qu'entend-on par handicap rare ?

➤ **Une définition réglementaire : l'article D. 312-194 du code de l'action sociale et des familles définit cumulativement le handicap rare...**

- Par un taux de prévalence, qui ne doit pas être supérieur à un cas pour 10 000 habitants.
- Par l'une des combinaisons suivantes :
 1. l'association d'une déficience auditive et d'une déficience visuelle graves ;
 2. l'association d'une déficience visuelle grave et d'une/plusieurs autres déficiences graves ;
 3. l'association d'une déficience auditive grave et d'une/plusieurs autres déficiences graves ;
 4. une dysphasie grave associée ou non à une autre déficience ;
 5. l'association d'une ou plusieurs déficiences graves et d'une affection chronique, grave ou évolutive, telle qu'une affection mitochondriale, une affection du métabolisme, une affection évolutive du système nerveux ou une épilepsie sévère.

➤ **Le handicap rare : la combinaison de trois types de rareté**

Rareté des publics : 1 cas sur 10 000 (3 000 enfants et adultes suivis par les centres ressources handicaps rares)
+
Rareté des combinaisons de déficiences
+
Rareté et complexité des technicités

Le handicap rare est donc la conséquence d'une association rare et simultanée de déficits sensoriels, moteurs, cognitifs ou de troubles psychiques.

- Cela génère une situation complexe, qui n'est pas la simple addition de déficiences :
1 déficience + 1 déficience = handicap x 6
- L'expertise requise doit pouvoir faire face à la difficulté et à la rareté. Par exemple, la prise en charge de la surdi-cécité n'est pas l'addition des réponses pour la surdité et pour les déficiences visuelles.

➤ Handicap rare et maladie rare : des notions proches mais qui ne se confondent pas

Les maladies rares se caractérisent de la manière suivante :

- Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000.
- Les maladies rares sont graves, chroniques, évolutives et le pronostic vital est souvent en jeu.

Le lien entre maladie rare et handicap rare n'est pas systématique. **Seules certaines maladies rares ont des conséquences en termes de handicaps rares.** C'est notamment le cas, par exemple, du syndrome de Usher dans le domaine de la surdi-cécité.

Une fois le diagnostic médical posé, la réponse à la situation de handicap rare reste à construire et n'est pas résolue : il s'agira de mesurer et de réduire l'impact des troubles repérés et de mettre en place l'accompagnement le plus adapté.

➤ Le cas des personnes n'ayant pu acquérir un minimum d'autonomie

La définition apportée par le décret du 20 mars 2009 permet d'identifier une catégorie de personnes dont la lourdeur de la déficience génère l'impossibilité d'acquérir un minimum d'autonomie. Parmi ces personnes, certaines seront porteuses d'une combinaison complexe de handicaps. Elles compteront alors parmi les personnes touchées par un handicap rare. D'autres seront porteuses de combinaisons lourdes mais non complexes ; la qualification de handicap rare ne s'applique pas à ces personnes.

Les données quantitatives sur les handicaps rares

Pour les handicaps à dominante sensorielle :

Enquête HID 98-99 :

- Personnes aveugles avec une surdit e compl ete : environ 2 700 personnes.
- Personnes cumulant une d eficience auditive profonde ou totale et aveugles ou malvoyantes : 17 000 environ (dont 6 800 de moins de 60 ans).

Les donn ees du CRESAM :

Les situations de d eficiences associ ees aux atteintes auditives ant enatales seraient de 0,5 pour 1 000 naissances, soit environ 400 naissances par an.

Les donn ees de pr evalence de certaines pathologies rares :

- 6   10 % des enfants sourds profonds seraient porteurs du syndrome de Usher (pr evalence : 1 pour 30 000)
- Le syndrome Charge serait estim e   une naissance pour 8 000 ou 10 000, soit 80   100 naissances par an.

Pour les handicaps li es   des maladies neurologiques ou du m etabolisme (source : orphanet)

- Syndrome de Prader Willi : pr evalence de 1   5 pour 10 000, soit 80   400 naissances par an.
- Maladie de Huntington : pr evalence moyenne de 1 pour 16 000, soit environ 4 000 personnes.
- Maladie de Wilson : pr evalence de 1 pour 25 000, soit une trentaine de naissances par an.

II – Situations de handicap rare : besoins et ressources

➤ Les populations concern ees

Des caract eristiques communes

- La raret e des situations g en ere un isolement, une m econnaissance g en erale, un retard   la d etection, la complexit e de l' evaluation, avec un risque major e de non-r eponse.
- Les troubles g en er es impactent fortement les familles. Certaines d eficiences entra ınant un handicap rare ont un caract ere g en etique.

Un public diversifi e dans la combinaison des troubles observ es

- Troubles cong enitaux ou acquis.
- Cons equences de maladies rares ou non.
- Troubles sensoriels, de la personnalit e et/ou du comportement, pr esence d'une  pilepsie s ev ere avec, ou non, des d eficiences motrices, intellectuelles ou cognitives.

Des enjeux diversifi es en fonction des  ges de la vie

- La question du d eveloppement cognitif et social est essentielle aux premiers  ges, notamment quand les handicaps rares se manifestent t ot et ob erent un d eveloppement normal. Cependant, certains handicaps rares se r ev elent   l' age adulte.
- La question   l' age adulte est celle de l'insertion, de l'aide   l'autonomie.
- Le grand  ge pose le probl eme de la manifestation tardive de handicaps cumul es.

Une implication très importante des aidants (notamment des familles)

Des lieux de vie multiples

- La majorité des personnes avec un handicap rare vit à domicile : le recours aux aides humaines et techniques, imbriquées, est difficile à organiser, et doit être adapté aux besoins spécifiques de chacun.
- La population ayant un handicap rare en établissements (médico-sociaux, de santé) est difficile à quantifier et à identifier d'un point de vue qualitatif :
 - La sélection par le handicap principal génère bien souvent un effet d'éviction. Par exemple, un enfant sourd avec des troubles du comportement importants est exclu à la fois d'un établissement pour déficients sensoriels et pour enfants autistes.
 - L'équilibre entre technicité et proximité est difficile à trouver : certaines personnes sont accueillies dans un établissement proche du lieu de vie de la famille mais ne correspondant pas à leurs besoins ; au contraire, certaines familles se sont vues contraintes de déménager près du lieu d'accueil.

➤ Repérage, évaluation et accompagnement des personnes touchées par un handicap rare : des acteurs multiples et de nouveaux points d'appui

De la détection à l'accompagnement, de multiples dispositifs peuvent être mobilisés, même s'il existe des inégalités de ressources entre les régions : MDPH, établissements et services médico-sociaux, sanitaires, associations, professionnels libéraux... De nouveaux points d'appui se sont développés ces dernières années : centres de référence maladies rares, centres de ressources sur l'autisme et handicaps rares, unités d'accueil et de soins pour personnes sourdes, consultations spécialisées en matière de troubles du langage. Actuellement, les MDPH formulent encore peu de demandes sur ces questions : elles devront être informées et soutenues par les spécialistes intervenant en interrégion.

Les trois centres de ressources nationaux sur les handicaps rares

- A Paris, le **Centre Robert Laplane** s'adresse aux enfants, adolescents et jeunes adultes qui présentent l'association d'une déficience auditive et d'autres déficiences, et aux enfants dysphasiques multihandicapés.
- A Loos lès Lille, dans le Nord, le **Centre de La Pépinière** s'adresse aux enfants et adultes déficients visuels avec handicaps associés.
- A Migné-Auxances, près de Poitiers, le **CRESAM** intervient auprès des enfants et adultes atteints de surdi-cécité.

III – Pourquoi un schéma national d'organisation social et médico-social pour les handicaps rares ?

➤ Les motifs

Les enfants et adultes porteurs d'un handicap rare sont confrontés à des **besoins complexes et spécifiques**. Parce qu'ils sont présents en petit nombre sur les territoires d'intervention des politiques sociales et médico-sociales, les schémas départementaux ne s'adressent pas à eux en priorité et nécessitent que l'on dépasse l'aire départementale, voire régionale. Le schéma national pour les handicaps rares a donc pour vocation de développer la connaissance de ces populations, peu quantifiées à ce jour. Il détermine les priorités et les conditions d'évolution à cinq ans de l'offre de services sociaux et médico-sociaux pour cette population en nombre limité.

Il développe des projets d'information, de recherche, et de formation qui impliquent une mobilisation nationale, voire internationale.

➤ Les enjeux

- **L'accessibilité** à des expertises rares pour des populations diffuses.
- **La mise en réseau** : produire un effet « tâche d'huile », autour de différents lieux d'expertise qui développent et diffusent la connaissance et les bonnes pratiques.
- **Un double équilibre** : entre très haute technicité requise et proximité nécessaire et, entre approche collective et nécessaire individualisation de la réponse.

- **Une évolution des comportements professionnels** : promouvoir la pédagogie du doute afin que l'ensemble des professionnels généralistes soient vigilants dans leurs questionnements et aient le réflexe de recourir à d'autres.

IV – Les objectifs et les principales actions du schéma national

➤ Les principaux objectifs du schéma

- **Augmenter** quantitativement et qualitativement **les compétences et les ressources** collectives sur les handicaps rares.
- Structurer territorialement les expertises et les accompagnements médico-sociaux.
- **Les attentes des usagers et des professionnels**
- **Poursuite de l'investissement** sur la connaissance et la détection la plus précoce des handicaps rares.
- **Des moyens** de favoriser des **comportements professionnels adaptés**
- **Développement** des services de soutien, des relais et, dans certains cas, des lieux de vie.

1^{er} OBJECTIF : AUGMENTER QUANTITATIVEMENT ET QUALITATIVEMENT LES COMPÉTENCES ET LES RESSOURCES COLLECTIVES SUR LES HANDICAPS RARES

Objectif général n° 1 – Centraliser et diffuser l'information sur les handicaps rares

En mettant en place une base de données nationale handicaps rares en ligne (en lien et en complément d'Orphanet)

En développant et en organisant l'information sur les handicaps rares

- en direction des personnes et des familles
- en direction des institutions et des professionnels

Objectif général n° 2 – Consolider, développer et compléter les expertises spécialisées disponibles au niveau national

En développant la connaissance des populations ayant un handicap rare et sur leur parcours de vie

En consolidant et en valorisant en commun les expertises acquises sur les combinaisons de déficiences sensorielles au sein des trois centres de ressources nationaux handicaps rares

En confirmant la mission nationale des trois centres de ressources handicaps rares, au sein d'un groupement de coopération sociale et médico-sociale (GCSMS)

En renforçant les coopérations entre centres de ressources nationaux handicaps rares et centres de référence maladies rares

En créant des ressources nationales d'appui aux équipes sociales et médico-sociales pour d'autres combinaisons de handicaps rares

Objectif général n° 3 – renforcer et organiser le repérage des situations de handicap rare et l'évaluation fonctionnelle pluridisciplinaire spécialisée sur l'ensemble du territoire

En consolidant et en développant sur l'ensemble du territoire le repérage précoce et l'évaluation fonctionnelle chez l'enfant

En définissant les conditions du repérage des situations de handicap rare chez les adultes

En appuyant et en formant les professionnels de la santé et de l'accompagnement social et médico-social

2^e OBJECTIF - STRUCTURER TERRITORIALEMENT LES EXPERTISES ET LES ACCOMPAGNEMENTS MÉDICO-SOCIAUX

Objectif général n° 1 – Constituer des relais interrégionaux

En élaborant le diagnostic en région ou interrégion des ressources existantes

En définissant les missions des équipes ressources-relais

En mettant en réseau les compétences disciplinaires présentes au sein des établissements et services médico-sociaux

En développant la formation continue interdisciplinaire des experts des centres de ressources nationaux handicaps rares et équipes-relais

Objectif général n° 2 – Développer l'offre de services à domicile et en établissements

En adaptant et en renforçant l'accompagnement à domicile des personnes ayant un handicap rare

En définissant les principes et objectifs d'accueil en établissements

En développant une offre adaptée aux besoins et attentes spécifiques des personnes en établissements et services.

Pour accéder au document de référence : www.travail-solidarite.gouv.fr - www.cnsa.fr