



**Quel parcours de soins pour des enfants avec handicap rare ?
Etude qualitative à partir des données de registres de handicap sur
des enfants présentant une combinaison de déficiences sévères**

**Titre court : « Etude qualitative sur les enfants présentant un
handicap rare »**

Rapport de résultats
Juin 2015

**RHEOP (Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire Périnatal de l'Isère et des 2 Savoie), en collaboration avec
RHE31 (Registre des Handicaps de l'Enfant en Haute-Garonne, UMR 1027 INSERM, Université de Toulouse III)
et l'université Toulouse II Jean Jaurès, UMR LISST-Cers**

Responsable du projet :

Dr Christine CANS, Secrétaire générale du RHEOP

Coresponsables du projet :

Dr Catherine ARNAUD, Directrice du RHE31, Université de Toulouse III

Pr Chantal ZAUCHE GAUDRON, Université Toulouse II Jean Jaurès

Chargées de mission de l'étude :

Marie DAVID, RHEOP

Carine DUFFAUT, RHE31

Enquêtrices :

Myriam ABOUZAIID, RHEOP

Elodie FONTAINE, Université Toulouse II Jean Jaurès

Stéphanie PINEL-JACQUEMIN, Université Toulouse II Jean Jaurès

Etude financée par la CNSA

SOMMAIRE

1	Contexte.....	4
2	Objectifs du projet	4
3	Méthodologie	4
3.1	La notion de handicap rare	4
3.2	Bilan de l'existant	5
3.3	Population étudiée	6
3.4	Les registres des handicaps sévères de l'enfant	6
3.5	Description de la population étudiée selon les combinaisons de déficiences sévères	6
3.6	Contacts, relances et accords des familles	7
3.7	Déroulement des entretiens semi-directifs auprès des familles et des professionnels.....	9
3.8	Le comité d'experts.....	11
3.9	Difficultés rencontrées	13
3.10	Degré d'atteinte des objectifs	13
4	Résultats	14
4.1	Profil sociodémographique des familles interrogées	14
4.2	Description et historique des déficiences.....	15
4.3	Description du parcours de vie de l'enfant	23
4.4	Satisfaction et insatisfaction des prises en charges en établissement médico-social	32
4.5	Satisfaction et insatisfaction des prises en charge libérales.....	38
4.6	Satisfaction et insatisfaction de la scolarisation en milieu ordinaire	39
4.7	Un manque de connaissance du handicap rare par les professionnels.....	40
4.8	Les politiques de compensation du handicap : des procédures à adapter au handicap rare.....	41
4.9	Du chemin à parcourir pour changer le regard des autres sur le handicap	43
4.10	Retentissement familial du handicap.....	44
4.11	En résumé : ce qui est jugé le plus difficile pour les parents et pour l'enfant	59
4.12	Exemple d'un cas emblématique de handicap rare	61
5	Conclusions, recommandations	63
5.1	Principaux enseignements	63
5.2	Recommandations	65
6	Annexes	68
6.1	Guide d'entretien auprès des parents	68
6.2	Guide d'entretien auprès des professionnels	74
6.3	Accord du CCTIRS.....	78
6.4	Accord de la CNIL.....	79
6.5	Echelle d'impact familial du handicap : FICD+4	80
6.6	Récapitulatif des caractéristiques sociodémographiques, diagnostiques et de prises en charge médico-sociales (hors libérales) de la population étudiée	82

Liste des abréviations :

AEEH : Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé
ARS : Agence Régionale de Santé
AVC : Accident Vasculaire Cérébral
AVS : Auxiliaire de Vie Scolaire
CAMSP : Centre d'Action Médico-Social Précoce
CATTP : Centre d'Accueil Thérapeutique à Temps Partiel
CCTIRS : Comité Consultatif sur le Traitement de l'Information en matière de Recherche dans le domaine de la Santé
CEM : Centre d'Education Motrice
CLAPEAHA : Comité de Liaison des Associations de Parents d'Enfants et d'Adultes avec Handicaps Associés
CLIS : Classe pour l'Inclusion Scolaire
CMV : Cytomégalovirus
CNIL : Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés
CRA : Centre de Ressources Autisme
CRESAM : Centre national de Ressources pour Enfants et Adultes Sourds-Aveugles et Sourds Malvoyants
CRF : Centre de Rééducation Fonctionnelle
DOM-TOM : Départements et Territoires d'Outre-Mer
EREA : Etablissement Régional d'Enseignement Adapté
ESMS : Etablissements et Services Médico-Sociaux.
FAHRES : Fédération d'Associations Handicap Rare et Épilepsie Sévère
FICD+4 : Family Impact of Childhood Disability
GEVA : Guide d'ÉVALUATION des besoins de compensation des personnes handicapées
HAS : Haute Autorité de Santé
HR : Handicap Rare
IEM : Institut d'Education Motrice
IES : Institut d'Education Sensorielle
IJA : Institut des Jeunes Aveugles
IME : Institut Médico-Educatif
IMPRO : Institut Médico-Professionnel
LSF : Langue des Signes Française
MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées
MECSS : Maison d'Enfants à Caractère Sanitaire Spécialisé
PCH : Prestation de Compensation du Handicap
QI : Quotient Intellectuel
RHE31 : Registre des Handicaps de l'Enfant de la Haute-Garonne
RHEOP : Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire périnatal de l'Isère et des 2 Savoie
SAMS : Service d'Accompagnement Médico-Social
SESSAD : Service d'Education Spécialisée et de Soins à Domicile
SSEFIS : Service de Soutien à l'Education Familial et à l'Intégration Scolaire
SSR : Soins de Suite et Réadaptation
ULIS : Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire
WISC : Wechsler Intelligence Scale for Children

1 Contexte

Le schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les Handicaps rares 2009-2013 prévoit de développer la connaissance sur les populations ayant un handicap rare et sur leur parcours de vie. Dans ce contexte, une étude qualitative auprès de parents et de professionnels a été réalisée dans l'objectif d'améliorer la connaissance sur les trajectoires des personnes en situation de handicap rare (HR) : ruptures de parcours, raisons des éventuels abandons de prises en charge évoqués par les familles, des sorties du circuit de la compensation et notamment du circuit classique. Cette enquête qualitative a été menée sur un échantillon d'enfants présentant une combinaison rare de plusieurs déficiences sévères issu d'une base de données populationnelle. Elle repose sur les données des deux registres de handicap de l'enfant en France, RHEOP et RHE31, disposant de données pour quatre départements (Isère, Savoie, Haute-Savoie et Haute-Garonne).

2 Objectifs du projet

L'**objectif principal de ce projet** était de décrire le parcours de soin, au sens large, d'enfants en situation de handicap rare, ainsi que le retentissement de cette situation sur leur famille. Pour ce faire, une **étude qualitative** a été menée auprès d'enfants présentant une combinaison rare de déficiences sévères, enfants tous issus de bases de données populationnelles (deux registres français), et âgés de 10 à 17 ans au moment de l'étude. L'un des deux parents et un professionnel connaissant les besoins de prises en charge de l'enfant ont été interrogés par entretiens semi-directifs. L'objectif initial était de réaliser, dans chaque registre, 20 entretiens auprès des parents, et 20 entretiens auprès des professionnels.

Cette étude qualitative comporte quatre axes principaux :

- 1) Description et historique des déficiences
- 2) Parcours de soin jusqu'au jour de l'enquête
- 3) Prise en charge actuelle
- 4) Retentissement familial

Et simultanément, de façon à mieux cerner les besoins dans le champ du handicap rare, il a été fait appel à **l'avis d'un comité d'experts en handicap rare**. Son rôle consistait à : 1/ se prononcer sur l'appartenance des enfants ainsi sélectionnés (enfants avec combinaison rare de plusieurs déficiences sévères) au champ du handicap rare, et 2/ évaluer si ces enfants appartenant ont ou n'ont pas bénéficié d'une prise en charge médico-sociale adaptée (prise en charge actuelle et passée). Pour répondre à ces questions, le comité s'est appuyé sur les monographies recueillies lors de l'enquête qualitative.

3 Méthodologie

3.1 La notion de handicap rare

La notion de handicap rare a été introduite dans les années 90 par le CLAPEAHA. C'est dans cette période, en 1998, qu'apparaissent les centres nationaux de ressources pour les handicaps rares. La notion de handicap rare a été entérinée par l'arrêté du 2 août 2000 relatif à la définition du handicap rare (JO du 12/08/2000), puis par la loi du 2 janvier 2002 de rénovation et de modernisation de l'action sociale, qui ont permis de concevoir le premier schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares

2009-2013. Dans ce cadre, un consensus a été trouvé quant à la notion de « rareté » qui doit comporter trois critères :

- rareté des publics, définie par une prévalence inférieure ou égale à 1 cas pour 10000,
- rareté des combinaisons de déficiences complexes qui se traduit par une complexité de leurs conséquences en termes de handicaps,
- rareté des expertises requises pour diagnostiquer et élaborer des programmes d'accompagnement adaptés pour ces personnes.

Cette définition a été initialement promue par des associations de parents. Ses contours sont volontairement souples, et son but est uniquement de refléter le mieux possible les difficultés des patients et de leur famille à obtenir une prise en charge adéquate.

La complexité de la prise en charge vient du fait que l'enfant est porteur de déficiences sévères différentes dont la combinaison nécessite une technicité de prise en charge complexe. L'enjeu réside donc dans la prise en charge conjointe des différentes déficiences sévères. Par exemple, la prise en charge des troubles sensoriels peut s'avérer difficile pour des enfants fréquentant des structures spécialisées dans les troubles envahissants du développement. A l'inverse, la prise en charge des troubles du spectre autistique (TSA) peut être mal connue des structures spécialisées dans les troubles sensoriels.

3.2 Bilan de l'existant

Il existe aujourd'hui quatre centres nationaux de ressources pour les handicaps rares. Les trois premiers ont été créés en 1998 :

- le CRESAM, situé à proximité de Poitiers, concerné par la situation des personnes sourdaveugles ou sourdes et malvoyantes
- le centre national de ressources La Pépinière, situé à Loos les Lille, concerné par la situation des personnes déficientes visuelles qui présentent une ou plusieurs déficiences associées
- le centre national de ressources Robert Laplane, situé à Paris, concerné par la situation d'enfants, adolescents et adultes qui présentent une surdité associée à d'autres déficiences ou pathologies et d'enfants atteints d'un trouble complexe de langage associé à d'autres déficiences ou pathologies

Récemment, en 2012, a été créé le centre national de ressources handicaps rares - épilepsies sévères FAHRES. Il est situé à Tain l'Hermitage (Drôme, 26) pour le pôle adulte et à Flavigny (Meurthe-et-Moselle, 54) pour le pôle enfants-adolescents. Il s'intéresse aux enfants, adolescents et adultes atteints de handicaps rares avec épilepsie sévère.

Les centres nationaux de ressources pour les handicaps rares ont pour objectif la mise en œuvre d'actions communes au bénéfice des personnes en situation de handicap rare et de leur famille ainsi que des professionnels. Ils sont composés d'équipes pluridisciplinaires spécialisées qui possèdent un haut degré d'expertise dans le champ des handicaps rares et qui travaillent sur l'ensemble du territoire français en relation avec les professionnels.

Dans le cadre du premier schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013, un nouveau maillage territorial en sept inter-régions a été mis en place. L'objectif est d'allier la proximité et la technicité de l'offre de prise en charge des personnes en situation de handicap rare et de leur famille. Pour ce faire, des Equipes-relais locales sont actuellement mises en place par les ARS et seront opérationnels dans le courant de l'année 2015.

3.3 Population étudiée

Pour notre étude, la population concernée est celle des enfants présentant une combinaison rare de déficiences sévères et âgés de 10 à 17 ans (nés entre 1997 et 2003) au moment du terrain d'enquête (décembre 2013 à janvier 2015). Les enfants retenus pour l'étude ont été identifiés à partir d'une base de 99 familles au total dont 58 enfants issus du RHE31 et 41 issus du RHEOP.

3.4 Les registres des handicaps sévères de l'enfant

Le Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire Périnatal (RHEOP) de l'Isère et des deux Savoie, créé en 1992, et le Registre des Handicaps de l'Enfant de Haute-Garonne (RHE31), créé en 1999, constituent à ce jour les seules bases de données populationnelles en France pour les enfants présentant, à l'âge de 7 ans ou 8 ans, des déficiences neuro-développementales sévères (motrices, sensorielles, cognitives et psychiatriques).

Les différentes déficiences neurosensorielles permettant l'inclusion d'un enfant dans les registres sont les suivantes : déficience motrice nécessitant appareillage et/ou rééducation, paralysie cérébrale de tout niveau de sévérité, déficience intellectuelle sévère (QI<50 ou équivalent), déficience visuelle sévère (acuité <0,03 au meilleur œil après correction), déficience auditive sévère (perte >70dB pour la meilleure oreille avant correction), et troubles envahissants du développement.

Il est donc possible de repérer parmi eux les enfants avec des combinaisons de déficiences sévères, et notamment des combinaisons rares de plusieurs déficiences sévères. L'exhaustivité des deux registres est bonne, estimée à environ 95% pour le RHEOP.

3.5 Description de la population étudiée selon les combinaisons de déficiences sévères

En retenant les situations les plus variées possibles de combinaisons de déficiences, telles que définies dans l'arrêté du 2 août 2000, les enfants présentant les associations suivantes ont été sélectionnés :

- deux déficiences sensorielles sévères (surdicécité)
- déficience sensorielle sévère avec une autre déficience sévère, qu'elle soit motrice, psychiatrique (TSA) ou intellectuelle
- déficience motrice sévère avec trouble psychiatrique sévère (TSA)
- épilepsie active sous traitement avec une déficience sévère (pour le RHE31 seulement)

Pour ce qui est de l'épilepsie, les deux registres recueillent l'information sur la présence d'une épilepsie, et si elle est active et sous traitement pour chaque enfant inclus. Mais en Haute-Garonne, l'information sur la présence de crises malgré le traitement est également recueillie. La difficulté réside donc dans le repérage d'enfants avec une épilepsie sévère, et dans la définition de cette sévérité. Il a donc été décidé que seuls les enfants enregistrés dans le RHE31 avec combinaison de déficiences sévères comportant une épilepsie sévère feraient partie de l'étude (avec la triple condition épilepsie=où, traitement=où et crises=où).

Quelques enfants ont été écartés de l'étude. Pour le RHEOP, une fois la sévérité des déficiences sensorielles vérifiées, 7 enfants s'avéraient finalement porteurs de déficiences sensorielles modérées. Par ailleurs, 3 enfants étaient décédés au moment de l'étude pour le RHEOP et 4 pour le RHE31.

Au total, le nombre d'enfants éligibles dans la population d'étude était de 41 pour le RHEOP et 58 pour le RHE31.

Le tableau 1 ci-dessous montre la fréquence des combinaisons de déficiences dans chacun des registres, pour les enfants nés entre 1997 et 2003 soit 7 générations.

Tableau 1 : Population étudiée selon les combinaisons de déficiences sévères pour chacun des deux registres

Définitions	Contenu	RHEOP	RHE31
Définition 1 = Visuel + auditif sévère	Visuel + Auditif	3	0
Définition 2 = Visuel + autres déficiences sévères	Visuel + Moteur seul	3	1
	Visuel + Moteur + TSA	0	0
	Visuel + Moteur + Intellectuel	12	7
	Visuel + Moteur + TSA + Intellectuel	0	0
	Visuel + TSA seul	1	2
	Visuel + TSA + Intellectuel	2	1
	Visuel + Intellectuel seul	0	1
	Total définition 2	18	12
Définition 3 = Auditif + autres déficiences sévères	Auditif + Moteur seul	2	1
	Auditif + Moteur + TSA	0	0
	Auditif + Moteur + Intellectuel	4	1
	Auditif + Moteur + TSA + Intellectuel	1	0
	Auditif + TSA seul	2	1
	Auditif + TSA + Intellectuel	1	0
	Auditif + Intellectuel seul	2	0
Total définition 3	12	3	
Définition 4 = Moteur sévère + TSA (hors définitions précédentes)	Moteur + TSA	1	0
	Moteur + TSA + Intellectuel	7	9
	Total définition 4	8	9
Définition 5 = Epilepsie active + autres déficiences sévères (hors définitions précédentes)	Epilepsie + Visuel		0
	Epilepsie + Auditif		1
	Epilepsie + Moteur		0
	Epilepsie + Moteur + intellectuel		14
	Epilepsie + TSA		5
	Epilepsie + TSA + Intellectuel		7
	Epilepsie + Intellectuel		7
Total définition 5		34	
TOTAL		41	58

3.6 Contacts, relances et accords des familles

Deux enquêtrices ont été recrutées au sein des deux registres (RHEOP et RHE31) et formées à la passation des guides d'entretien à destination des familles et des professionnels (guides disponibles en annexe 1 et 2). Un entretien test réalisé dans chacun des deux registres a permis d'apporter quelques modifications aux guides.

Suite aux avis favorables du CCTIRS et de la CNIL (respectivement en juillet et octobre 2013, cf. annexes 3 et 4), les entretiens semi-directifs ont débuté en janvier 2014, après envoi d'un courrier d'information sur l'étude aux familles.

Un tirage aléatoire des familles a été effectué parmi l'ensemble des cas concernés (41 pour le RHEOP, 58 pour le RHE31) au prorata de chaque catégorie de déficiences sévères définie dans le projet (tableau 2). Vingt familles ainsi sélectionnées ont reçu un courrier d'information. En cas de non-réponse dans un délai de 3 semaines après l'envoi du courrier, une relance téléphonique était effectuée par les enquêtrices. Au bout de 5 tentatives à des jours et des heures différents, ces familles étaient écartées et de nouvelles étaient tirées au sort sur le même principe que précédemment en adaptant le nombre d'envois au nombre d'entretiens restant à réaliser.

Au total, les courriers adressés aux familles ont été envoyés en deux vagues : une première en novembre 2013, puis une seconde en janvier 2014 auprès des familles nouvellement tirées au sort.

Tableau 2 : Bilan du tirage aléatoire des cas pour les deux vagues de courriers dans chacun des deux registres RHEOP

Définitions	Population initiale	Tirage au sort 1er envoi : objectif de 20 entretiens	Accords suite 1er envoi	Tirage au sort 2ème envoi	Accords suite 2ème envoi	Total accords	% d'objectif atteint
Définition 1 = Visuel + auditif sévère	3	1	1	0	0	1	100%
Définition 2 = Visuel + autres déficiences sévères	18	9	5	5	2	7	78%
Définition 3 = Auditif + autres déficiences sévères	12	6	4	2	0	4	67%
Définition 4 = Moteur sévère + TSA	8	4	2	4	2	4	100%
Définition 5 = Epilepsie active + autres déficiences sévères	-	-	-	-	-	-	-
TOTAL	41	20	12	11	4	16	80%

RHE31

Définitions	Population initiale	Tirage au sort 1er envoi : objectif de 20 entretiens	Accords suite 1er envoi	Tirage au sort 2ème envoi	Accords suite 2ème envoi	Total accords	% d'objectif atteint
Définition 1 = Visuel + auditif sévère	-	-	-	-	-	-	-
Définition 2 = Visuel + autres déficiences sévères	12	4	2	3	2	4	100%
Définition 3 = Auditif + autres déficiences sévères	3	1	0	1	1	1	100%
Définition 4 = Moteur sévère + TSA	9	3	1	3	1	2	67%
Définition 5 = Epilepsie active + autres déficiences sévères	34	12	6	12	3	9	75%
TOTAL	58	20	9	19	7	16	80%

Les relances téléphoniques étaient importantes pour maximiser le taux de réponse et éviter les biais de sélection en ne se limitant pas uniquement aux accords spontanés renvoyés par coupon-réponse. Environ un tiers des courriers envoyés ont été retournés par coupon-réponse par les familles dont la plupart étaient des accords (21). Pour les deux tiers restants, les relances téléphoniques ont permis d'obtenir 11 accords supplémentaires (tableau 3). Le bilan des retours de courriers et des relances téléphoniques est détaillé dans le tableau suivant.

Tableau 3 : Bilan des retours de courriers et des relances téléphoniques

	RHEOP	RHE31	TOTAL
<u>Accord coupon</u>	10	11	21
Refus coupon	2	1	3
Non réponse nécessitant relance téléphonique, dont :	19	27	46
<u>Accord suite relance</u>	6	5	11
Refus	0	6	6
Refus "déguisé" (accord puis non venu au rdv fixé)	2	0	2
Injoignable (répondeur, non réponse)	5	13	18
Déménagement Haute Garonne (inclus dans les cas du RHE31)	1	-	1
Accord de principe mais indisponible	5	3	8
<u>Total accords</u>	16	16	32
Total courriers envoyés	31	39	70

Au total, 32 entretiens ont donc été réalisés auprès des familles. Les deux refus du RHEOP reçus par coupon-réponse étaient motivés par un manque de confiance des parents vis-à-vis de l'étude. Les refus du RHE31 étaient liés, pour la majorité, à un manque de temps (enfant en bas âge, hospitalisation) mais également à un refus de se replonger dans toute la chronologie du handicap de l'enfant et à un déménagement hors de la région.

3.7 Déroulement des entretiens semi-directifs auprès des familles et des professionnels

Concernant les familles, les entretiens pouvaient être réalisés auprès de l'un ou des deux parents conjointement si ceux-ci le demandaient explicitement.

A la fin de l'entretien auprès des parents, ceux-ci remplissaient une échelle courte de mesure d'impact familial du handicap, la FICD+4 (document disponible en annexe 5). Ce questionnaire est composé de l'échelle originale FICD (Family Impact of Childhood disability [Trute et al. *J Intellect Dev Disabil.* 2007 Mar;32(1):1-9]) qui mesure l'impact positif et négatif du handicap de l'enfant sur la famille en 20 questions, 10 pour l'aspect positif et 10 pour l'aspect négatif. Cet outil permet donc de calculer deux scores d'impact. Il est complété par 4 questions sur les conséquences du handicap de l'enfant sur la santé physique et sur le travail des parents (Guyard et al. *Res Dev Disabil.* 2012 Sep-Oct;33(5):1594-604) et appelé FICD+4. Si les deux parents étaient présents lors de l'entretien, chacun d'entre eux remplissait un questionnaire.

Les parents désignaient ensuite le ou les professionnels les plus à même de connaître les besoins de prises en charge de l'enfant et susceptibles de répondre à l'étude. Les professionnels désignés étaient contactés par téléphone par les enquêtrices.

Suite aux 32 entretiens réalisés auprès des familles, 2 professionnels ont refusé de participer à l'étude. Dans un cas, il s'agit d'un refus institutionnel de la direction d'un IME malgré l'accord de principe que nous avons eu de la part de l'éducatrice. Dans l'autre cas, il s'agit d'un enfant suivi à domicile par des bénévoles qui n'ont pas souhaité participer à l'étude. Deux autres professionnels n'ont finalement pas répondu à l'étude malgré un accord de principe par faute de temps.

Ce faible nombre de refus a été rendu possible grâce à de nombreuses relances téléphoniques auprès des professionnels. Les directeurs d'établissements, notamment les directeurs d'IME, ont parfois été réticents à autoriser leur personnel à participer à l'étude compte tenu des craintes liées au secret médical. Dans ces cas spécifiques, un courrier d'information était transmis à la direction en insistant sur le respect de la confidentialité des données recueillies et sur l'importance de participer à l'étude et de respecter le choix des parents qui avait désigné le ou les professionnels les plus à même de répondre à l'étude.

Dans de rares cas, les entretiens des professionnels ont été réalisés auprès d'un contact de second choix désigné par les parents.

Il est également arrivé qu'un professionnel désigné par les parents ne se sente pas le mieux placé pour répondre à l'étude et désigne à son tour un confrère.

La durée moyenne des entretiens était de 2 heures auprès des parents (avec une variabilité de plus ou moins 50 minutes selon les familles) et d'une heure auprès des professionnels (avec une variabilité de plus ou moins 20 minutes selon les professionnels).

Parmi les professionnels interrogés (tableaux 4 et 5), les deux tiers travaillaient en établissement spécialisé (18 sur 27 en IME, CEM) et la plupart étaient éducateurs (10 sur 27) ou rééducateurs (kinésithérapeute, psychomotricien, ergothérapeute : 6 sur 27).

Tableau 4 : Structures d'exercice des professionnels désignés par les parents

Lieu d'exercice	RHEOP	RHE31	Total
IME/CEM/Etablissement spécialisé	9	9	18
Libéral	2	2	4
Sessad	1	-	1
Collège (AVS)	1	-	1
MECSS	-	1	1
Hôpital	1	1	2
<i>Aucun professionnel désigné</i>	-	1	1
<i>Refus</i>	-	2	2
<i>Non réponse malgré accord de principe</i>	2	-	2
<u>Total professionnels interrogés</u>	<u>14</u>	<u>13</u>	<u>27</u>
Total	16	16	32

Tableau 5 : Professions des professionnels interrogés

Professions	RHEOP	RHE31	Total
Educateur	4	6	10
Kinésithérapeute	2	1	3
Psychomotricien	2	-	2
Aide médico psychologique	1	1	2
Psychologue	1	1	2
Infirmier	1	1	2
Ergothérapeute	1	-	1
Directeur IME	-	1	1
Neuropédiatre	1	1	2
Auxiliaire de vie scolaire (AVS)	1	-	1
Auxiliaire de vie	-	1	1
<i>Aucun professionnel désigné</i>	-	1	1
<i>Refus</i>	-	2	2
<i>Non réponse malgré accord de principe</i>	2	-	2
Total professionnels interrogés	14	13	27
Total	16	16	32

3.8 Le comité d'experts

Dans le cadre de l'étude, un comité d'experts a été mis en place avec pour objectif de :

- pouvoir décider de l'appartenance au champ du handicap rare pour chaque enfant inclus dans l'étude,
- identifier si le parcours de soin de l'enfant inclus était adapté ou non jusqu'au moment de l'enquête, et s'il peut être considéré comme adéquat.

La mise en place précoce du comité d'experts a permis de définir, assez tôt dans le déroulement de l'étude, les critères qui ont finalement été utilisés pour remplir la mission d'expertise quant à la situation de handicap rare notamment pour qualifier la prise en charge d'« adaptée » ou d'« optimale ».

La mise en place d'une grille de critères a été essentielle dans cette étude pour juger de la situation de handicap rare et du niveau d'adaptation de la prise en charge.

Le comité d'experts était composé des personnes suivantes :

AZEMA Bernard, ONCODEFI, ex CREA-ORS Languedoc Roussillon

CHAIX Yves, Centre de Référence des Troubles du Langage et des Apprentissages, CHU, Toulouse

JUZEAU Dominique, Réseau Neurodev, Lille

KREMP Odile, ex Orphanet, INSERM, Paris et Faculté libre de Médecine de Lille

LEWI-DUMONT Nathalie, INSHEA, Grhapes, Suresnes

NOURISSIER Christel, EURORDIS, Alliance Maladies Rares, CDAPH Yvelines

RUMEAU Eric, Maison de l'Autonomie, Conseil Général de l'Isère, Grenoble

SOURIAU Jacques, ex CRESAM, Poitiers

Etaient associés à ce comité d'experts les responsables de l'étude et les chefs de projet dans chacun des deux registres :

CANS Christine, RHEOP, Grenoble

ARNAUD Catherine, RHE31, Toulouse

ZAOUCHE GAUDRON Chantal, Université Toulouse II Jean Jaurès

DAVID Marie, RHEOP, Grenoble
DUFFAUT Carine, RHE31, Toulouse

Monsieur Eric RUMEAU a assisté au premier comité d'experts de juin 2013 puis s'est désisté pour des raisons de contrainte professionnelle ne lui permettant pas de se libérer.

Au total, 6 réunions de ce comité d'experts ont été organisées. Le premier s'est réuni le 19 juin 2013 à Paris et a permis d'échanger sur la mise en place de critères objectifs permettant de répondre aux deux questions posées pour chaque enfant inclus initialement dans l'étude (à partir des combinaisons de déficiences sévères connues des registres) :

- l'enfant fait-il parti du champ du handicap rare ?
- l'enfant a-t-il bénéficié d'une prise en charge adaptée (à sa situation de HR) ?

Une discussion sur ces deux questions a donné lieu à l'établissement de critères aidant à une harmonisation des réponses. Les critères utilisés ont été les suivants :

Une fois que les enfants auront été sélectionnés grâce aux données des 2 registres et que les familles auront été interrogées, les experts devront se prononcer sur les 2 questions suivantes :

1. L'enfant peut-il être considéré comme en situation de handicap rare (HR) ?
2. L'enfant a-t-il bénéficié d'une prise en charge (PEC) adaptée (à sa situation de HR) ?

Les critères suivants sont proposés pour pouvoir répondre à ces deux questions.

1. Champ du handicap rare :

Pour rappel, la définition retenue du HR est celle de la combinaison de 3 types de rareté :

- rareté des publics (prévalence <1 cas pour 10 000)
- rareté des combinaisons de déficiences
- rareté et complexité des expertises/technicités requises pour diagnostiquer et mettre en place des prises en charge adaptées

Au vu de cette définition, l'analyse des monographies devra permettre de répondre aux points suivants :

- Confirmation que la fréquence du handicap est rare
 1.Oui 2.Non
- Confirmation que la combinaison des déficiences sévères est rare
 1.Oui, tout à fait 2.Oui, plutôt 3.Non, plutôt pas 4.Non, pas du tout
- Le handicap de l'enfant nécessite une expertise/technicité de prise en charge complexe
 1.Oui, tout à fait 2.Oui, plutôt 3.Non, plutôt pas 4.Non, pas du tout

2. Prise en charge adaptée à la situation de HR de l'enfant :

Suite aux échanges du comité d'experts, les critères définissant le caractère adapté ou non d'une prise en charge sont les suivants :

- Technicité effective de PEC
 1.Oui, tout à fait 2.Oui, plutôt 3.Non, plutôt pas 4.Non, pas du tout
- PEC par des professionnels formés et informés, expertises spécifiques, transmission de l'information à chaque phase de PEC
 1.Oui, tout à fait 2.Oui, plutôt 3.Non, plutôt pas 4.Non, pas du tout
- PEC pluridisciplinaire et coordonnée dans le temps entre les structures de soins et les structures éducatives
 1.Oui, tout à fait 2.Oui, plutôt 3.Non, plutôt pas 4.Non, pas du tout

<ul style="list-style-type: none">• PEC personnalisée, adaptée aux envies et besoins, à la personnalité du sujet, à son projet de vie. <p><input type="checkbox"/> 1.Oui, tout à fait <input type="checkbox"/> 2.Oui, plutôt <input type="checkbox"/> 3.Non, plutôt pas <input type="checkbox"/> 4.Non, pas du tout</p> <p>Remarques éventuelles :</p>
--

Les cinq réunions suivantes ont eu lieu entre juin 2014 et février 2015. A chaque rencontre, entre 6 et 8 cas étaient analysés. Chaque expert étudiait deux monographies, c'est-à-dire les retranscriptions intégrales des entretiens réalisés auprès des parents et du professionnel désigné. Chaque monographie était accompagnée d'une synthèse élaborée par les enquêtrices ou la chargée de mission. Une monographie était étudiée par 2 ou 3 experts séparément afin de confronter les points de vue.

Concrètement, l'analyse des entretiens permettait de répondre aux 2 questions (champ du HR ? Prise en charge adaptée ?).

Il était important que les experts disposent de la vision conjointe des familles et des professionnels pour l'analyse du cas de l'enfant même si cette perspective n'a pas pu être réalisée pour chaque enfant compte tenu des 5 entretiens professionnels manquants.

3.9 Difficultés rencontrées

L'obtention de rendez-vous auprès des familles comme des professionnels a nécessité de nombreuses relances téléphoniques.

Par ailleurs, les professionnels travaillant en institution ont, pour la majorité, souhaité avoir l'aval de leur hiérarchie ce qui a nécessité de nouveaux envois de courriers officiels et a entraîné un retard supplémentaire dû à leur délai de réflexion.

Ces deux contraintes ont entraîné des temps de contacts et de relances des familles et des professionnels très importants et par conséquent, un terrain d'enquête plus long que prévu. Afin de tenir les délais impartis, il a été décidé en accord avec le comité d'experts de privilégier les entretiens complets effectués à la fois auprès des familles et des professionnels quitte à revoir à la baisse l'objectif initial des 20 paires d'entretiens dans chaque registre.

3.10 Degré d'atteinte des objectifs

L'objectif principal du projet visant à décrire le parcours de soin, au sens large, d'enfants en situation de handicap rare, ainsi que le retentissement de cette situation sur leur famille a été atteint dans la mesure où la richesse des entretiens auprès des familles et des professionnels apporte des éléments d'analyse approfondie sur le sujet.

En revanche, compte tenu des difficultés rencontrées liées aux contacts avec les familles et surtout avec les professionnels, ce sont 16 entretiens qui ont été réalisés auprès des familles dans chacun des deux registres, et 14 entretiens auprès des professionnels pour le RHEOP et 13 pour le RHE31.

La mise en place et le travail du comité d'experts se sont déroulés comme prévu, et chaque expert s'est investi dans l'analyse des différents cas.

4 Résultats

Remarques préliminaires sur la présentation des résultats :

- Pour des raisons de confidentialité, les maladies rares éventuellement présentées par les enfants ne sont pas citées mais simplement désignées par la première ou les deux premières lettre(s) du nom de la maladie. Par ailleurs, les noms de département, de ville ou d'établissement sont rendus anonymes.
- Chaque extrait de verbatim est précédé du numéro d'identifiant de l'enfant, de l'identification de la personne qui s'exprime (« M » pour la mère, « P » pour le père, B-M pour belle-mère ou fonction pour les professionnels), du sexe de l'enfant (« F » pour fille, « G » pour garçon), de son âge actuel et du type de combinaisons de déficiences sévères telles que décrites dans le tableau 1 (« D1 » pour la définition 1 : visuel + auditif sévère, etc.)
- Un tableau récapitulatif des caractéristiques sociodémographiques, diagnostiques et de prise en charge médico-sociales de chaque enfant est disponible en annexe 6. Le numéro d'identifiant permet de naviguer entre ce tableau et les verbatim correspondants.

4.1 Profil sociodémographique des familles interrogées

Au moment des entretiens avec leurs parents, les enfants porteurs de combinaisons de déficiences sévères avaient entre 10 et 17 ans avec une moyenne à 13 ans +/- 1,8 ans.

Les caractéristiques sociales et familiales sont présentées dans le tableau 6. Les entretiens ont été menés principalement avec les mères (19/32). Dans 4 cas, ce sont les pères qui ont répondu et pour 9 cas, l'entretien a eu lieu avec les 2 parents. Pour un seul de ces cas, les parents ont souhaité être interrogés séparément en 2 entretiens distincts pour donner leur point de vue sans s'influencer.

Tableau 6 : Situation familiale et professionnelle des familles interrogées

Age (années)	Moyenne	Ecart Type	Situation pro père (n=32)	nb	%
Mère (39 à 56 ans)	45,6	9,4	Activité pro	32	100
Père (37 à 63 ans)	48,4	6,2	recherche emploi	0	0
			Inactif/ foyer	0	0
Répondants (n=32)	nb	%	Niveau d'étude père (n=32)	nb	%
Mère	19	59,4	collège	1	3,1
Père	4	12,5	lycée	15	46,9
Les deux	9	28,1	universitaire	16	50,0
Situation de famille (n=32)	nb	%	Situation pro mère (n=31)	nb	%
Célibataire/Divorcés	6	18,8	Activité pro	20	64,5
Mariés/ Union libre	25	78,1	recherche emploi	3	9,7
Veuf	1	3,1	Inactif/ foyer	8	25,8
Enfant vit avec (n=32)	nb	%	Niveau d'étude mère (n=30)	nb	%
ses 2 parents	22	68,8	collège	2	6,6
sa mère ou son père seul	4	12,5	lycée	11	36,7
mère ou père remarié	4	12,5	universitaire	17	56,7
résidence alternée	2	6,2			

Les familles sont majoritairement en couple. Pour les situations familiales plus complexes, la situation familiale mentionnée est celle renseignée par les parents sur leur fiche signalétique. Une belle-mère qui s'occupe de l'enfant (garde exclusive) depuis longtemps est identifiée comme la mère de l'enfant.

Dans les familles interrogées, le niveau d'étude est généralement plus élevé que dans la population générale (dans les mêmes départements (données INSEE 2011)). Ainsi le taux de pères ayant un niveau universitaire est de 50% comparé à 23,5-36,6% en population générale (dans les mêmes départements (données INSEE 2011)).

On peut noter également un taux d'emploi de 100% chez les pères. Ce taux d'emploi chez les pères est en fort contraste avec le taux d'inactivité chez les mères de 25% (supérieur à la population générale). Par ailleurs, une proportion élevée (60%) des mères qui travaillent, sont à temps partiel. Elles sont une majorité à avoir arrêté de travailler ou réduit leur temps de travail pour pouvoir s'occuper de leur enfant.

4.2 Description et historique des déficiences

4.2.1. Combinaison des déficiences

Les groupes de combinaisons de déficiences et le nombre d'enfants sortant du champ du handicap rare, après analyse du comité d'experts, sont présentés dans le tableau suivant.

Tableau 7 : Récapitulatif des groupes de déficiences et du nombre d'enfants sortant du champ du handicap rare après analyse du comité d'experts

Définitions	RHEOP		RHE31		Total	
	Parents interrogés	Cas sortant du champ du HR	Parents interrogés	Cas sortant du champ du HR	Parents interrogés	Cas dans le champ du HR
Définition 1 = Visuel + auditif sévère	1		-		1	1
Définition 2 = Visuel + autres déficiences sévères (moteur, TSA, intellectuel)	7		4	1	11	10
Définition 3 = Auditif + autres déficiences sévères (moteur, TSA, intellectuel)	4		1		5	5
Définition 4 = Moteur sévère + TSA (hors définitions précédentes)	4	3	2		6	3
Définition 5 = Epilepsie active + autres déficiences sévères (hors définitions précédentes)	-		9	2	9	7
TOTAL	16	3	16	3	32	26

Sur les 32 familles interrogées, deux groupes de déficiences sont majoritaires : le groupe des enfants porteurs d'une déficience visuelle sévère associée à d'autres déficiences sévères (trouble moteur, TSA, déficit intellectuel) qui rassemble 11 enfants, et le groupe des enfants porteurs d'une épilepsie active associée à d'autres déficiences sévères qui rassemble 9 enfants, soit environ un tiers des cas étudiés pour chacun de ces deux groupes.

Deux groupes intermédiaires en fréquence rassemblent 5 à 6 enfants : il s'agit respectivement des enfants ayant une déficience auditive sévère ou des enfants ayant une déficience motrice sévère, toutes deux associées à d'autres déficiences sévères.

Enfin, un cas de surdicécité a été analysé dans le cadre de l'étude.

Le comité d'experts a identifié 6 cas d'enfants qui, selon les critères retenus et après discussion, n'appartenaient pas au champ du handicap rare, dont 3 issus du RHEOP et 3 du RHE31.

Les trois cas du RHEOP appartiennent au groupe des déficients moteurs associés à d'autres déficiences sévères. Pour ces trois cas, l'analyse des entretiens par les experts n'a pas retenu le critère de sévérité pour la déficience motrice. Le registre les avait identifiés à l'âge de 7 ans comme marchant « avec aide » mais ils sont en réalité en capacité de marche autonome. Ce sont des enfants fatigables qui ont besoin d'être stimulés pour marcher. L'un des deux a d'ailleurs une poussette canne pour le soulager en cas de besoin.

Les trois cas du RHE31 appartiennent au groupe d'enfants ayant une épilepsie active associée à d'autres déficiences sévères ou au groupe d'enfants ayant une déficience visuelle associée à d'autres déficiences sévères. Pour les deux premiers, l'épilepsie s'est stabilisée depuis l'enregistrement de ces enfants à l'âge de 8 ans et fait sortir ces enfants du champ du handicap rare. Pour le dernier, une intervention chirurgicale a permis de récupérer un certain niveau de vision ; par ailleurs, l'épilepsie s'était stabilisée.

Compte tenu de la richesse des informations transmises par les parents lors des entretiens, ces quelques cas sortant du champ du handicap rare ont quand même été pris en compte dans l'analyse qualitative des données mais sans intégrer d'extraits de verbatim les concernant.

4.2.2. Historique des déficiences : des premiers signes aux différentes annonces

Des premiers signes très précoces identifiés le plus souvent par les parents et confirmés par les médecins

Les premiers signes de handicap sont très précoces, souvent dès la naissance ou au cours des premières semaines de vie. Sur les 32 familles interrogées, quasiment toutes ont rapporté des premiers signes de handicap dans les 6 premiers mois de vie de l'enfant, dont la moitié dès la naissance et quelques-unes en période anténatale en raison d'anomalies suspectées lors de la grossesse.

Ces premiers signes sont suspectés pour la plupart des cas par les parents, le plus souvent les mères, puis confirmés dans un second temps par le corps médical, soit dès la maternité lorsque ceux-ci sont à la fois lourds et facilement visibles, comme des troubles cardiaques, des troubles sévères de la déglutition, une fente labiale, des crises d'épilepsie, soit quelques mois plus tard lorsque ceux-ci ne s'étaient pas manifestés avant, comme un nystagmus, une macrocéphalie, un arrêt de croissance, une hypotonie, un trouble visuel, des anomalies osseuses, des troubles du développement.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « On voit que M. prend un gros ventre, on voit que M. au niveau de son ossature, ça prend une allure curieuse au niveau des mains. » (à 10/12 mois)

N°2, M, F, 15 ans, D2 : « C'est-à-dire que l'enfant ne clignait pas à la lumière. Visiblement, il y avait une cécité qui était vraisemblable. » (à 3 mois)

Dans quelques cas (4 sur 32), les parents sont alertés par des premiers signes sans que le corps médical ne prenne ces inquiétudes au sérieux.

N°24, M, G, 14 ans, D2 : « Je ne savais pas que c'était des spasmes, mais je l'avais expliqué au pédiatre. Elle me disait que c'était normal, c'était un grand prématuré. » (vers 4/5 mois)

N°23, P, F, 11 ans, D4 : « C'est toujours nous qui... »

M : « qui avons alerté, même avec le pédiatre on lui disait, mais... Docteur T. on lui disait : "Mais comment ça se fait que M. ne tienne pas sa tête ?". » (à 10 mois)

A l'inverse, il arrive quelquefois (4 cas sur 32) que les premiers signes soient détectés par les professionnels médicaux et en parlent aux parents sans que ceux-ci n'arrivent à intégrer ces informations. Ces situations pourraient s'apparenter à un déni des parents, dès les premiers signes, plus ou moins avoué dans leur discours.

N°10, P, F, 13 ans, D2 : « En fait, le médecin [en néonatalogie] m'a attrapé dans le bureau et il m'a dit : votre fille est handicapée. (...) Donc moi je ne voulais pas y croire, j'ai dit : non, ce n'est pas possible, vous vous trompez. Je lui ai même dit : vous vous êtes trompés de dossier parce que moi, j'étais heureux d'être papa quoi. »

Mis à part les troubles autistiques pas toujours visibles dans les premières années de vie, un cas particulier de premiers signes plus tardifs est à souligner : il s'agit d'un enfant qui a fait une première crise d'épilepsie à 21 mois sans problème apparent au cours de son développement. S'en est suivie la découverte d'un trouble moteur et d'une déficience intellectuelle.

4.2.3. La période de l'annonce et du diagnostic : un paradoxe entre soulagement et défi à venir

L'annonce du handicap : un moment brutal pour les parents et souvent sans accompagnement pour un projet de prise en charge

La période de l'annonce du handicap s'avère différente d'une situation à l'autre selon le type de déficiences de l'enfant, la capacité des parents à être réceptifs ou non et la capacité des professionnels à trouver les bons mots auprès des parents.

Cette période est très difficile à vivre pour les familles mais s'accompagne parfois d'un sentiment de soulagement puisque des mots sont mis sur les troubles de leur enfant. Certains parents décrivent ainsi une ambivalence de sentiments entre apaisement, déculpabilisation et questionnements sur l'avenir de leur enfant.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « Là donc, déjà un soulagement, on n'est plus dans une galère de chercher je ne sais ni quoi et puis, le deuxième moment c'est de se dire waouh, il va falloir être costaud quoi. »

N°24, M, G, 14 ans, D2 : « Ça soulage déjà parce qu'on m'annonce sur ce qui s'est passé, on sait ce qui s'est passé, on sait que ce n'est pas de notre faute. »

Dans près de la moitié des cas (15 sur 32), l'annonce du handicap de l'enfant ne s'accompagne pas d'une orientation des parents vers un dispositif de prise en charge. Ce défaut d'accompagnement est souvent évoqué dans les récits dès la sortie de l'hôpital, dans les premiers mois de vie de l'enfant, avec des parents qui se disent livrés à eux-mêmes.

N°2, M, F, 15 ans, D2 : « Prise en charge zéro. Le diagnostic, top. C'est-à-dire une condamnation, c'est un peu comme une condamnation, vous recevez sur une image, on vous condamne. »

D'après les parents, il arrive que l'absence de diagnostic accentue le manque d'orientation de l'enfant vers une prise en charge, les médecins étant eux-mêmes dans le flou sur ses déficiences (4 cas sur les 15) et sur son devenir.

N°35, M, G, 15 ans, D5 : « Personne ne savait, c'était ça qui était difficile, personne ne savait nous dire. Je me souviens avoir dit une fois à la pédiatre : je préférerais qu'il soit trisomique, au moins on avancerait, il serait pris en charge en tant que trisomique. »

Dans le cas d'un enfant ayant une hypoplasie ponto-cérébelleuse découverte dès les premiers jours de vie, aucune prise en charge n'a été proposée aux parents pendant quelques mois compte tenu de l'incertitude de l'évolution de l'enfant.

N°5, M, F, 12 ans, D3 : « Ils [les médecins] étaient flous, eux aussi dans le devenir surtout donc on m'avait expliqué que chaque cas était unique, il fallait voir le développement en fait, attendre de voir le développement de l'enfant, ils ne pouvaient pas donner un diagnostic. »

Cette situation peut s'avérer lourde de conséquences comme cette mère qui n'a pas repris le travail après la naissance de l'enfant sans savoir qu'il existait des CAMSP susceptibles d'accueillir son enfant.

N°9, M, G, 11 ans, D2 : « Si j'avais su, encore une fois, qu'il y avait des centres qui pouvaient accueillir mon enfant, j'aurais repris le travail, ouais. Mais ne sachant pas ce que j'allais faire de ce gamin, j'ai dit : non. »

Selon les dires des parents, il est donc important que **l'annonce soit accompagnée d'un projet de prise en charge**, ou à minima d'une orientation vers des structures susceptibles d'aider les parents. D'où une **attente forte des parents de mettre en place des outils documentaires à destination des hôpitaux et des parents qui recensent les établissements susceptibles d'accueillir des enfants porteurs de plusieurs déficiences sévères.**

N°28, M, G, 14 ans, D5 : « J'ai demandé pendant des années, où on a osé me dire qu'il n'existait pas de centre pour épileptiques, il est quand même là depuis 1969 ce centre. Donc, pourquoi même dans les hôpitaux, dans les services, on ne met pas à disposition une liste...aux parents. »

Une annonce ressentie par les parents comme teintée de nombreuses maladroresses des professionnels à leur égard

Quelques parents évoquent ce qu'ils considèrent comme une maladroresse des professionnels au moment de l'annonce du handicap ou des troubles de l'enfant. Dans 9 cas sur 32, les parents soulignent un manque de tact des médecins, le plus souvent hospitaliers, en raison des expressions qu'ils utilisent parfois. Certains professionnels semblent condamner l'enfant avant même d'avoir essayé de l'aiguiller vers une prise en charge, d'autres n'arrivent pas à se mettre d'accord sur le diagnostic et ajoutent des tensions à une situation déjà très difficile pour les parents.

N°24, M, G, 14 ans, D2 : « Et on m'a dit ben la prochaine convulsion normalement, celle-là aurait dû le tuer, la prochaine convulsion, ben il meurt. Et en fait, on m'a dit : Ben écoutez, c'est un légume, mettez-le dans une structure et attendez que..., et je leur ai dit : non. »

N°2, M, F, 15 ans, D2 : « en plus, on a subi une querelle de clochers entre le radiologue et la neuro-pédiatre (...) sur l'interprétation de l'imagerie. »

P : « On a relativisé les choses et puis, la neuropédiatre, elle, par contre, elle était partie sur uniquement l'image et... Enfin, c'est une guerre de clochers. C'est toujours des guerres des chefs. »

M : « Des guerres de chefs et nous, on est au milieu et on subit ça, jusqu'au moment où je lui ai dit stop, ça suffit, vous arrêtez... »

N°29, M, F, 13 ans, D2 : « "Et puis, on n'a jamais vu ça, votre fille c'est vraiment un cas, on n'a jamais vu ça", c'était vraiment le tableau super noir. »

Les maladroresses des médecins lors de l'annonce sont parfois mises en relation avec un manque de lieu adapté qui ne respecte pas l'intimité nécessaire à une telle situation : une annonce dans un couloir, une autre au milieu d'internes par exemple.

N°16, P, G, 13 ans, D2 : « Ce diagnostic c'est dans un couloir. Le jeune médecin, assez content finalement d'avoir trouvé un diagnostic. Il nous dit : voilà j'ai regardé hier soir et je pense à un syndrome d'A. pour vos enfants, en plus, pour les deux. »

N°6, M, F, 17 ans, D4 : « L'annonce c'est justement suite aux examens, etc... Un jour elle est venue, donc avec sa clique de collègues(...), elle a commencé à essayer de m'expliquer qu'il y avait... il y avait des soucis j'ai trouvé très, très mal venu de le faire avec une clique de...bon je comprends, quand on a un service, qu'on emmène les autres, mais il y a des cas je dirais qu'il faut réserver, au niveau de...c'est intime, c'est...enfin j'ai trouvé ça très, très, très maladroit. (...) Donc moi j'étais allée voir un homéopathe en me disant quelqu'un de plus humain et tout je pense, j'ai pris le meilleur. (...) ... au 6ème mois je crois. Et alors lui c'était une horreur, il ne parlait pas, et pareil, il a rempli le carnet de R... Lui, il a fermé le carnet, il me l'a rendu. Et moi j'ai pris le carnet et je l'ai ouvert. Et il avait marqué, comment il l'a dit ? "Handicap profond". »

Une annonce parfois inexistante de la part des médecins qui laissent les parents dans le flou
Les parents sont parfois confrontés à un manque d'annonce claire du handicap de l'enfant (5 cas sur 32). Ils expriment un sentiment de rétention d'informations de la part des médecins, soit par crainte d'inquiéter les parents, soit par l'utilisation d'un vocabulaire médical difficile à comprendre qui rend l'annonce opaque.

N°9, M, G, 11 ans, D2 : « L'annonce du handicap ne m'a jamais été faite par un médecin, aucun médecin n'a eu le courage de me prendre en face et de me dire : votre enfant va rester handicapé, lourdement handicapé, voilà. C'est une info qu'on chope au passage parce que je me suis battue pour avoir les copies des comptes rendus de visites. »

N°28, M, G, 14 ans, D5 : « On n'a pas forcément... on n'ose pas forcément dire aux parents, on n'ose pas. Et quand on a commencé à me dire : il a des troubles du comportement, des troubles autistiques, machin, enfin, j'ai dit : dites les mots, dites-moi. Oui, mais on essaie de... non, arrêtez de ne pas vouloir perturber les parents, dites-nous les choses qu'on puisse faire. Je me dis mon fils a ça, mais au moins, je cherche le médecin, je cherche des solutions. »

N°25, P, F, 13 ans, D3 : « Communication incompréhensible quoi. Et en restant volontairement dans un niveau... un niveau de termes techniques, de choses comme ça qui faisait qu'on était étrangers et qu'on ne comprenait pas tout ce qui se passait. »

Le manque d'annonce claire peut pourtant, dans de rares cas, s'avérer adapté lorsque les parents ne sont pas prêts à entendre que leur enfant est en situation de handicap. Dans un des entretiens de l'étude, la mère avoue que l'annonce des lésions cérébrales et la suspicion d'embryofoetopathie aux 10 mois de son enfant n'a pas été bien entendue car trop difficile à accepter sur le moment. Le médecin n'a jamais prononcé le terme de "handicap" et la mère l'a apprécié :

N°21, M, G, 15 ans, D5 : « En fait je pense qu'elles [les informations] étaient très importantes, mais moi je ne voulais pas les entendre. » « Il [le médecin] ne m'a jamais dit "handicap" et je pense qu'il a eu raison parce que sinon, je pense que je me serais effondrée. »

Un diagnostic souvent posé...

Le plus souvent, la combinaison des déficiences sévères amène les professionnels vers un diagnostic. Sur les 32 cas analysés, 28 diagnostics ont été posés (tableau 8) parmi lesquels quelques syndromes ou maladies rares (9 sur 27). La moitié des diagnostics sont posés dans la première année de vie de l'enfant. Dans près d'un cas sur cinq, une étiologie a été retrouvée (6 sur 32), en majorité liée à la période anténatale (anomalie chromosomique, CMV).

L'étude comprend un cas particulier de handicap post-natal lié à un syndrome du bébé secoué aux 3 mois de l'enfant.

Tableau 8 : Diagnostics en fonction de l'âge de l'enfant et étiologies connues

Diagnostic	Age de l'enfant au moment du diagnostic	Errance diagnostique	Etiologie connue
Transposition des gros vaisseaux + polyhandicap sévère	naissance		
Hémorragie cérébrale anténatale et hydrocéphalie + épilepsie + déficience visuelle	naissance, 3 semaines, 5 mois		
Hypoplasie ponto cérébelleuse	1ers jours de vie		Translocation chromosomique
Syndrome C.	1ère semaine		
Syndrome polymalformatif : fente labiale, hypospadias pénien moyen, ectopie testiculaire bilatérale, hernie diaphragmatique, malformation médiastinale	1er mois de vie		
Syndrome d'O.*	2-3 mois		Altération chromosomique
Malformation cérébrale+cécité corticale	3 mois		
Syndrome du bébé secoué	3 mois		
Surdit�, �pilepsie, handicap profond mental et moteur	3 mois, 2 ans, 3 ans		CMV
C�cit� + TSA	3 mois, 5 ans		Anomalie g�n�tique responsable de la c�cit�
Troubles neurologiques, atrophie hypophysaire*	4 mois		
AVC ant�natal	6 mois		
Syndrome de W.	6 mois		
Anomalie de la substance blanche	6/7 mois		
Syndrome d'Al	9 mois		
Suspicion d'embryofoetopathie par CMV + �pilepsie	10 mois		
Craniost�nose	16 mois		
Maladie de H.	18 mois	oui, pendant 18 mois	Anomalie g�n�tique des 2 parents malgr� absence de consanguinit�
Syndrome �pileptique	21 mois		
Retard psychomoteur	2 ans		Manque d'oxyg�ne � la naissance
Autisme + Syndrome de L.	2 ans, 3 ans	oui, pendant 3 ans pour l'�pilepsie	
Maladie orpheline sans nom + autisme*	3 ans, 5 ans		
Autisme*	3 ans		
Polyhandicap lourd*	3 ans		
Surdit� + autisme de haut niveau	4 ans, 5 ans		Suspicion CMV+toxoplasmose
Syndrome de L.	4/5 ans	oui, pendant 4/5 ans pour l'�pilepsie	
Syndrome d'As+�pilepsie*	7 ans		
Syndrome d'Al	12 ans	oui, pendant 12 ans	
<i>Pas de diagnostic pr�cis (4 enfants concern�s)</i>	-		

*Cas sortant du champ du handicap rare

...Mais un diagnostic pas toujours exposé de manière claire quant à la gravité ou au nom de la pathologie

Les parents se trouvent confrontés à des diagnostics qui traduisent souvent des pathologies lourdes et des perspectives difficiles pour l'avenir de leur enfant. Or ces annonces s'avèrent parfois invalidées et les parents regrettent, dans ce cas, que le corps médical donne des informations si lourdes de conséquences pour les familles sans qu'elles aient été vérifiées auparavant.

N°7, P, G, 12 ans, D3 : « Il y a sûrement un problème chromosomique voire de trisomie, ils m'ont annoncé, ils m'ont balancé ça". (...) "Ils ne savaient pas, ils n'étaient pas sûrs, mais si, il y a de grandes chances que..." (...), il s'est avéré qu'il n'y avait rien, il n'y avait pas de trisomie, il n'y avait rien du tout. »

N°2, M, F, 15 ans, D2 : « Par rapport à ce qu'ils nous avaient dit, c'est vrai que quand on voyait notre fille, qui n'avait pas de problème de tonus, qui avait quand même... il y avait quand même malgré tout une communication, on se disait c'est quand même bizarre qu'ils nous disent ça puisque quand on est sortis de XX [hôpital], ils nous avaient quand même dit en gros que ce serait un légume. »

Père : « Dès les premiers mois, à 3 mois donc le diagnostic est posé, à 6 mois, on savait déjà qu'ils s'étaient trompés. Puisque l'enfant évoluait systématiquement, tous les jours, il évoluait. »

Il arrive également que des annonces soient faites de manière hypothétique en laissant les parents dans le doute pendant plusieurs mois faute de places pour réaliser les examens.

Dans l'exemple ci-dessous, le trouble s'est finalement avéré confirmé.

N°35, M, G, 15 ans, D5 : « (...) on est reçus par le Docteur L au CHU qui nous dit : bon écoutez, moi, brut de décoffrage, il nous dit : moi je pense à une lésion cérébrale, alors on va faire un IRM, mais dans 6 mois parce qu'on n'a pas de place et puis de toute façon s'il a une lésion cérébrale, ce n'est pas guérissable, voilà ce qu'on a pris sur la tête. »

Et le phénomène inverse se produit également, avec des annonces de perspectives positives et malgré cela, des situations qui s'aggravent.

N°28, M, G, 14 ans, D5 : « On ne me parlait pas d'épilepsie, il avait fait des convulsions le lendemain de sa naissance donc, on me disait : non, non c'est à cause de l'œdème et tout ça, une fois que ça serait résorbé, il n'y aura plus de problèmes. (...) Donc, ça a été la surprise quand à un an et demi il a refait des convulsions. »

Les parents sont en attente d'un diagnostic précis et restent insatisfaits quand le diagnostic est expliqué par des pathologies mais sans pouvoir vraiment donner le nom d'une maladie.

Dans le cas d'un enfant pour lequel un syndrome polymalformatif a été diagnostiqué à l'âge de un mois, la mère dit :

N°7, P, G, 12 ans, D3 : « Ils nous ont dit il y a telle anomalie, mais après, on peut pas mettre de nom sur une pathologie particulière. »

Certains diagnostics sont toutefois expliqués clairement aux parents

Certains parents estiment que le diagnostic énoncé est clair et les informations données suffisantes (11 cas sur 32). Dans ce cas, le diagnostic s'accompagne souvent d'une orientation des parents vers des structures de prises en charge de l'enfant, qu'elles soient médicales ou médico-sociales.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « C'est elle [pédiatre hospitalière] qui nous a dit la maladie, c'est elle qui nous a dit comment ça allait se passer, elle nous a fait une programmation sur...enfin les 10 ans de M. correspondent aussi à une sorte de programmation qui nous avait été donnée au moment du diagnostic. »

Quelques cas d'errance diagnostique liée à des maladies rares mal connues ou à une épilepsie décelée tardivement

Parmi les enfants porteurs de handicap rare, il arrive qu'une errance diagnostique soit exprimée par les parents (4 cas sur 32) en raison de maladies rares mal connues ou d'une épilepsie présente dès les premiers mois de vie mais décelée tardivement. La durée de l'errance diagnostique est très disparate car elle dépend à la fois de l'avancée des

connaissances médicales sur la maladie et de la rencontre des parents avec des médecins au fait de la maladie.

Dans notre étude, la mère d'un enfant porteur d'une maladie rare parle d'un diagnostic tardif à 18 mois. De nombreux troubles ont alerté les parents la première année de vie, notamment des déformations osseuses, qui ont brouillé les pistes car elles masquaient d'autres troubles plus spécifiques à la maladie. Parallèlement, la rencontre d'une pédiatre hospitalière qui reprend le dossier en main et qui connaît la maladie, va être décisive pour le diagnostic car elle sait vers quelle piste orienter ses recherches.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « Au niveau du crâne en fait, ce qu'on est en train de chercher à ce moment-là, "c'est rien", mais juste en fait la face immergée de l'iceberg. On est en train de se focaliser sur un truc qui va nous aider à découvrir la maladie, mais en fait, on ne s'intéressait pas aux bons trucs quelque part. »

« Je l'aurais rencontrée [la pédiatre hospitalière] dans son premier mois de vie, M., elle aurait gagné 2 ans ouais parce que dès son premier mois de vie, les premiers éléments que le docteur P. a négligés auraient pu être suffisants pour mettre en œuvre un certain nombre de choses. »

Un autre cas emblématique de l'errance diagnostique concerne un enfant âgé de 13 ans atteint d'un syndrome encore mal connu il y a 10 ans. Le diagnostic a été posé récemment, quand l'enfant avait 12 ans, à la naissance du petit frère qui a le même syndrome. Cette très longue errance diagnostique vient également d'un diagnostic erroné au départ qui a mis les médecins sur une mauvaise piste pendant des années. Le diagnostic cardiaque a été revu aux 12 ans de l'enfant suite aux troubles cardiaques du petit frère. Par ailleurs, les troubles du comportement ont brouillé les pistes car ils ne sont pas décrits avec autant d'importance dans le syndrome. C'est ce qu'évoque le pédopsychiatre interrogé pour cet enfant :

N°16, pédopsychiatre, G, 13 ans, D2 : « Ils ont eu une errance diagnostique bon, qui était d'abord liée au fait que je pense que ce n'était pas forcément connu... enfin, les progrès... les progrès de la génétique sont tellement rapides que chaque année, on trouve des nouveaux trucs, donc ils ont trainé avant d'avoir le diagnostic. » (...) « La complexité pour moi de ma prise en charge, c'est que ce facteur-là de méconnaissance vient encore plomber les qualités des interactions des soins, ça nous laisse assez démuni et si vous voulez, c'est rare que dans une spécialité, avec 30 ans de recul, on se retrouve à la case départ quoi, face à une pathologie. »

Et le père déclare :

N°16, P, G, 13 ans, D2 : « Donc si l'étude peut servir à quelque chose, c'est pour les autres enfants, qu'ils n'aient pas cette errance on va dire médicale où finalement, personne n'arrive à faire un lien. »

Deux familles ont connu une errance diagnostique en raison d'une épilepsie présente dans les premiers mois de vie de l'enfant mais non détectée immédiatement. Une mère explique la minimisation des troubles de l'enfant par les médecins pendant près de 5 ans malgré les signes décelés par la mère.

N°28, M, G, 14 ans, D5 : « Et on a perdu, moi, j'ai perdu des années à ce qu'on me dise que : "non, c'est dans votre tête, votre fils n'a rien". "Écoutez, il fixe, je vois qu'il est ailleurs". "Non madame, c'est vous qui êtes ailleurs". »

Dans un second cas, le diagnostic tardif de l'épilepsie est lié aux troubles autistiques qui ont masqué les absences de l'enfant.

N°31, M, G, 13 ans, D5 : « En fin de compte... parce qu'il est né épileptique. On est passé complètement... pratiquement tout le monde, que ce soit moi ou les professionnels (...). Et ça lui a abîmé énormément le cerveau puisque c'est de l'électricité, c'est des chocs. Il n'y aurait pas eu l'épilepsie, peut-être qu'il parlerait, qu'il serait beaucoup plus autonome. »

Il faut par ailleurs souligner **la complexité du diagnostic pour les médecins, en raison du grand nombre de maladies rares, et de la variabilité de leur expression clinique.**

4.3 Description du parcours de vie de l'enfant

4.3.1. Les prises en charge médicales : des médecins hospitaliers en difficulté dans la prise en charge d'enfants en situation de handicap

Un regard médical parfois trop technique et pas assez humain

Certains médecins hospitaliers se trouvent en difficulté face aux troubles importants des enfants porteurs de plusieurs déficiences sévères. Il en découle parfois **une souffrance supplémentaire pour l'enfant**. L'exemple exprimé dans certains témoignages de parents est celui du manque de prise en compte de la douleur de l'enfant qui, dans la plupart des cas, ne peut être exprimée verbalement.

N°28, M, G, 14 ans, D5 : « Ce qui est difficile aussi, c'est que par exemple, à xxx, c'était un très bon médecin, (...) très bon neurologue, mais qui ne voyait que le côté médical. Donc, même s'il [l'enfant] dort toute la journée, on s'en fout, on lui arrête les crises. »

Et même lorsque l'enfant peut s'exprimer verbalement, il arrive que la douleur de l'enfant ne soit pas prise en compte. C'est le cas pour cet enfant ayant subi une opération de la mâchoire très agressive et déformante :

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « Quand on arrache les drains dans le cou de ma fille sans prémédication, je suis désolée, je ne peux pas être contente ; quand on insulte ma fille et quand on lui dit que c'est une comédienne parce qu'elle dit qu'elle a mal, je ne peux pas être contente. »

L'enfant a ensuite fait des terreurs nocturnes et sa confiance dans les hôpitaux n'est jamais revenue.

Les parents expriment aussi leur attente d'une **meilleure écoute des médecins face à leurs questionnements. Ceci contribuerait probablement à apporter une dimension plus humaine aux annonces et à améliorer les relations parents/soignants.**

A l'inverse, quelques parents (5 sur 32) ont exprimé de la satisfaction quant à la prise en charge hospitalière de l'enfant. Une mère dit à propos de la prise en charge de l'épilepsie de son enfant par le neurologue :

N°21, M, G, 15 ans, D5 : « Quelque part c'était bien parce qu'il avait bien réagi, il avait dit qu'il nous comprenait. »

Un manque de formation du personnel hospitalier dans la prise en charge du handicap

Certains professionnels hospitaliers ne sont pas à l'aise dans la prise en charge du handicap des enfants. Cette situation est d'autant plus prégnante que les troubles associés aux déficiences sévères de l'enfant sont lourds et nécessitent des soins importants, comme une assistance respiratoire ou une gastrostomie. Cette situation arrive parfois aux urgences où les médecins manquent d'information sur les troubles de l'enfant et de formation dans le handicap pour assurer une prise en charge adaptée.

La mère d'un enfant porteur d'une déficience motrice et intellectuelle sévère, d'une déficience auditive et de traits autistiques explique les difficultés rencontrées à l'hôpital dans la prise en charge de l'insuffisance respiratoire de son enfant :

N°7, P, G, 12 ans, D3 : « Ils ont fait une radio qui était à peu près bonne, pulmonaire, d'ailleurs avec la radiologue qui est venue en râlant dans la chambre parce que : oui, il fallait déplacer mon appareil, c'est lourd, qu'ils ne savaient pas comment prendre A pour le prendre correctement. »

Père : « Oui, ils étaient incompétents, par rapport à A. »

Mère : « Incompétents totalement par rapport au handicap. Totalement incompétents. »

Ces problèmes peuvent parfois être inhérents à un établissement ou un service hospitalier mais sont aussi soulignés par les parents et les professionnels comme étant spécifiques à la difficulté de prise en charge du handicap et du handicap rare.

N°14, ergothérapeute dans un IEM, F, 10 ans, D2 : « Au niveau de l'accueil à l'hôpital, quand il y a une hospitalisation d'urgence ou même préparée (...), c'est compliqué parce que les équipes souvent qui n'ont pas forcément ni information, ni le temps...Et c'est des gamins avec qui il faut prendre le temps. Ça c'est des points sur lesquels il nous reste beaucoup de travail et qu'on se met à travailler. En donnant des outils pour mieux décoder nos gamins, en apportant du relais à l'hôpital. »

4.3.2. L'orientation vers le médico-social : une orientation qui se fait souvent par l'hôpital ou le pédiatre

Les prises en charges médicales sont précoces et lourdes, avec de nombreux cas d'hospitalisation en néonatalogie pour des troubles sévères (troubles cardiaques, troubles de la déglutition, épilepsie sévère).

Dans la majorité des cas (18 cas sur 32), l'orientation vers les structures de prise en charge médico-sociale se fait par l'hôpital ou le pédiatre qui suit l'enfant après la reconnaissance du diagnostic ou à défaut après les premières apparitions des troubles de l'enfant.

L'expérience de certains parents témoigne toutefois d'une aide insuffisante dans l'orientation. Une fois sortis de l'hôpital, il arrive que les parents soient livrés à eux-mêmes sans orientation vers des structures ou des professionnels relais, ou sans suivi particulier malgré des naissances difficiles avec souffrance fœtale et hospitalisation de l'enfant pendant plusieurs semaines en néonatalogie.

N°27, M, G, 13 ans, D5 : « Oui parce que quand il est sorti de l'hôpital, il n'y avait pas de rendez-vous tous les mois pour dire : attention, il y a un gros risque...(...) Alors que normalement, ça aurait dû l'être puisque l'accouchement s'est très mal passé. Ça a été un accouchement en urgence, il y avait une souffrance fœtale et qui induit donc ces problèmes. Sauf qu'il y a eu un petit loupé à ce niveau-là et que ça n'a pas été pris en compte on va dire. »

La mère d'un enfant opéré d'une transposition des gros vaisseaux à trois semaines de vie déclare :

N°9, M, G, 11 ans, D2 : « Et puis à un moment donné on nous a dit : c'est bon, vous pouvez le reprendre, voilà, allez, on vous donne le paquet et vogue la galère. (...) On n'a absolument pas été accompagné, ça c'est clair. Je suis rentrée avec mon fils, point barre, voilà. Aucun dossier médical, aucun compte rendu parce que de toute façon, on n'est que les parents donc par définition, on est trop extérieur pour comprendre ce qui se passe au niveau médical donc les médecins communiquent entre eux éventuellement mais ça, ce n'est même pas gagné. »

Ce témoignage reflète également la difficulté pour certains soignants à se mettre au niveau des parents et à mettre de côté, pour un moment, leur rôle de médecin pour pouvoir échanger de manière constructive avec les familles.

La défiance de certains médecins à l'égard des familles se retrouve également dans le discours de cette mère dont l'enfant présente une paralysie cérébrale, une déficience intellectuelle sévère et une épilepsie sévère pharmaco-résistante. L'enfant a été accueilli en crèche jusqu'à l'âge de 5 ans avec un suivi neurologique et rééducatif en libéral. La mère souligne à l'époque une mise à distance de la famille par le corps médical, même si les choses se sont améliorées depuis :

N°33, M, F, 17 ans, D4 : « Les pédiatres et les thérapeutes sont plus proches de la famille. Les réunions entre eux ont débuté à la crèche, nous n'avons pas participé aux premières réunions. Le pédiatre m'ayant gentiment(...) fait comprendre que la réunion se déroulait entre professionnels, avec une terminologie médicale qui nous échappait. Bref, nous leur ferions perdre du temps. »

L'orientation des enfants vers des structures médico-sociales est parfois dépendante des connaissances ou initiatives des parents ou simplement du hasard des rencontres sans

qu'une orientation ne se fasse de manière institutionnelle (6 cas sur 32). C'est le cas d'un enfant porteur d'une déficience motrice, intellectuelle, d'un trouble du spectre autistique et d'une épilepsie sévère pharmaco-résistante, dont la mère explique que toutes les orientations se sont faites par le biais de connaissances personnelles. L'orientation en IME s'est faite grâce à une amie dont l'enfant est handicapé et l'orientation en MAS ensuite grâce à un collègue dont l'enfant est aussi handicapé.

N°33, M, F, 17 ans, D4 : « Et donc là, heureusement j'avais une amie dont l'enfant aussi est handicapé, que j'avais... qui est dans le X (département) et qui m'a dit : tu devrais aller voir le Centre X dans le X (département) IME. »

Une autre mère explique la rencontre fortuite avec une orthoptiste dans un fast-food, qui l'a orientée vers une kinésithérapeute qui l'a à son tour orientée vers un CAMSP à 10/11 mois :
N°9, M, G, 11 ans, D2 : « Donc j'étais au Mac Do à XX pour être en climatisé, que les deux autres s'amusaient un petit peu dans le playground et il y a une dame qui s'est avancée et qui regardait E et qui m'a dit : votre petit, je m'excuse, votre petit il n'a pas un petit problème de vue ? »

Enfin, l'orientation administrative vers la MDPH et vers les premiers établissements médico-sociaux fréquentés (SESSAD, CAMSP, SSR/IEM) n'est pas toujours effectuée par les professionnels de santé qui font les premières annonces de handicap et posent un diagnostic. Il n'est pas rare qu'aucune information ne soit donnée aux familles à ce sujet au moment du diagnostic et que, ici encore, les choses se fassent par hasard ou par relations des parents.

La mère d'un enfant avec malformation cérébrale et cécité corticale diagnostiquée à 3 mois et dont le mari est ostéopathe dit :

N°2, M, F, 15 ans, D2 : « L'assistante sociale ne nous avait pas dit qu'on avait droit à une aide... Donc on n'a touché la MDPH qu'à partir des 2,5 ans de L. Et encore, parce que mon mari avait des enfants handicapés dans son bureau et qu'on lui parlait de... à l'époque, ce n'était pas de la MDPH mais on lui parlait d'allocation et qu'il disait, nous, on n'a pas d'allocation. »

Les parents d'un enfant de 13 ans porteur d'un syndrome rare avec une déficience visuelle, auditive et des troubles du spectre autistique parlent de « non-information » :

N°16, M, G, 13 ans, D2 : « Et puis parfois c'est de la non-information parce que des fois il existe des choses. Là on vient de découvrir il n'y a pas longtemps, quand on a fait les dossiers d'AEEH, on a découvert qu'il existait une aide pour la déficience visuelle, par le biais de la MDPH, comment ça s'appelle ? »

P : « La cécité ? »

M : « Oui, il existe un forfait cécité. »

Le manque d'orientation vers les structures de versement d'allocations de compensation est parfois inhérent à la gravité de la maladie annoncée. C'est le cas d'une enfant ayant une maladie rare diagnostiquée à 18 mois avec déficience auditive, motrice et malvoyance. Au moment du diagnostic, l'annonce d'une espérance de vie de 10 ans maximum est faite aux parents avec l'urgence de réaliser une greffe de moelle osseuse. La mère explique qu'elle s'est alors retrouvée dans une logique de survie, et non dans une logique administrative.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « Ouais ben voilà avec l'annonce du handicap ça a été : on fait vite, vite, vite les démarches pour faire une recherche de donneurs, on est au début de l'été. C'était ça l'urgence. Franchement, on était dans une logique de survie. »

Informez et sensibilisez les médecins hospitaliers, les pédiatres et les médecins généralistes sur les structures existantes en matière de prise en charge du handicap permettraient de limiter ces écueils.

4.3.3. Des parcours diversifiés qui convergent vers l'IME

Concernant les prises en charge médico-sociales, **la lourdeur des déficiences amène la majorité des enfants à être orientés vers un institut médico-éducatif** (16 cas sur 32) **ou un centre d'éducation motrice** (5 cas sur 32), après un parcours qui varie selon les déficiences de l'enfant, le contexte familial et l'offre de soins : garde à la maison, assistante maternelle, crèche et/ou CAMSP dans la petite enfance, puis SESSAD, école maternelle avec AVS, et/ou CLIS. **Un autre parcours spécifique à la Haute-Garonne est celui des enfants rentrés très tôt en SSR/IEM** (entre l'âge de 3 mois et 3 ans) et **qui y sont restés depuis** (5 cas sur les 12 de Haute-Garonne). Un tiers des enfants sont passés en milieu ordinaire (12 cas sur 32) pour la plupart avant l'âge de 7 ans avec une AVS. Trois enfants y sont toujours aujourd'hui dont deux à temps plein au collège car sans déficience intellectuelle. L'un est porteur de déficience motrice et sensorielle, l'autre est porteur d'une déficience visuelle et d'un TSA. Enfin, il arrive exceptionnellement que les parents, insatisfaits de la prise charge initiale, organisent eux-mêmes la prise en charge de l'enfant. C'est le cas d'un seul enfant de l'étude : considérant qu'il régressait après 6 ans en SSR/IEM, les parents l'ont retiré de l'établissement pour mettre en place du *patterning*¹ allégé à domicile en créant une association et en faisant appel à des bénévoles.

Les prises en charge rééducatives en libéral sont importantes et nécessaires tout au long du parcours de vie de l'enfant, les plus répandues étant la kinésithérapie et l'orthophonie.

La psychomotricité, l'orthoptie et l'ergothérapie font également partie des prises en charge rééducatives mais sont moins répandues. Il est reconnu que la kinésithérapie est particulièrement bénéfique pour les enfants porteurs de troubles moteurs sévères associés à d'autres déficiences et/ou pour les enfants atteints de fragilité pulmonaire, et l'orthophonie bénéfique pour le développement du langage oral, les troubles de la déglutition et l'aide à la mastication, problèmes souvent évoqués dans le handicap rare.

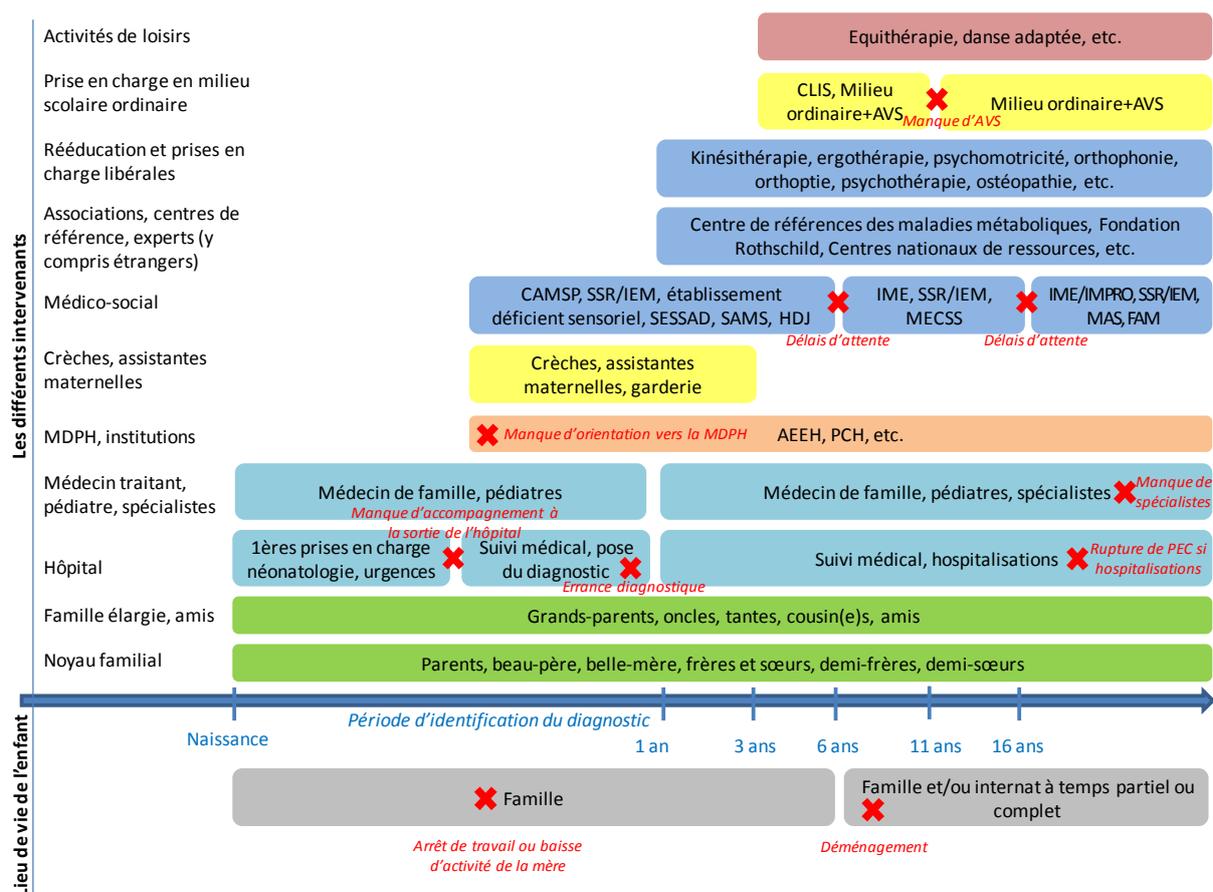
Quasiment tous les enfants de l'étude en ont bénéficié au cours de leur vie et une fois rentré en établissement spécialisé (IME, SSR/IEM), il n'est pas rare que ces prises en charge en libéral s'arrêtent car elles sont alors assurées au sein de l'établissement (11 cas sur 32). Mais pour la majorité des enfants, ces séances de rééducation en libéral continuent en parallèle du centre, en général à l'initiative des parents, soit par manque de séances sur le centre (une séance par semaine par exemple pour des enfants avec paralysie cérébrale spastique) soit parce que les séances sont collectives donc peu adaptées aux besoins de l'enfant aux dires des parents.

Le schéma suivant synthétise le parcours de vie d'un enfant porteur de handicap rare en prenant en compte les différents intervenants de sa prise en charge, depuis les intervenants les plus proches – noyau familial et famille élargie – jusqu'aux établissements médico-sociaux. Il met également en avant les différents lieux de vie de l'enfant de sa naissance à l'adolescence et l'entrée dans l'âge adulte.

Les moments où peuvent apparaître une discontinuité dans le parcours de vie sont mis en évidence (à l'aide d'une croix rouge sur le graphique) : l'errance diagnostique éventuelle, l'arrêt de travail ou la réduction d'activité de la mère après l'annonce du handicap ou du diagnostic dans la première année de vie, l'éventuel manque d'accompagnement des parents à la sortie de l'hôpital après la pose du diagnostic, les ruptures possibles de prise en charge médico-sociale.

¹ Méthode de rééducation basée sur la sur-stimulation du cerveau et personnalisée à chaque cas. Par des gestes simples et répétitifs, le cerveau est stimulé pour développer la motricité et les capacités intellectuelles.

Graphique 1 : Schéma récapitulatif du parcours de prise en charge d'un enfant porteur de handicap rare : une prise en charge multidimensionnelle



4.3.4. Des parents proactifs dans la recherche de structures ressources ou spécialistes de maladies ou pathologies

Au-delà des prises en charges médico-sociales, rééducatives, et des suivis médicaux liés aux troubles sévères des enfants porteurs de handicap rare, les parents sont souvent proactifs pour trouver des spécialistes des troubles ou des maladies (13 cas sur 32). **Compte tenu de la rareté des troubles, il est fréquent que les parents aillent chercher des solutions dans une autre région ou à l'étranger.**

Concernant la cécité corticale par exemple, les deux familles concernées soulignent un manque de connaissance et de prise en charge aujourd'hui en France. Elles se sont tournées vers une structure spécialisée dans le domaine, de leur propre initiative sans qu'aucun professionnel ne les ait orientés. L'une d'elle a connu l'existence de cette structure par hasard dans une émission télévisuelle lorsque l'enfant avait déjà 8 ans alors que le diagnostic était posé depuis ses 5 mois.

La déficience motrice sévère a poussé une famille à mettre en place un partenariat avec une équipe anglaise de psychomotriciens et un neuro-physiologue en physiothérapie pendant 3 ans, en parallèle du CAMSP que fréquentait l'enfant mais dont la prise en charge était centrée sur la déficience visuelle. Le partenariat visait à mettre en place une thérapie permettant de stimuler son développement cérébral. Puis la famille a développé un

partenariat avec un IME Belge pour apprendre la méthode *Pëto*², qui peu à peu est arrivée en France. Dans cet exemple, l'importante implication des parents dans la prise en charge de l'enfant a été facilitée par le père : étant lui-même professionnel de santé, les partenariats ont été développés dans le cadre de sa profession.

N°2, P, F, 15 ans, D2 : « On a mis en place des soins externes, c'est-à-dire les soins anglo-saxons, on a fait appel à des équipes, à une équipe anglaise (...). Donc en lien avec ça, ça m'a donné l'idée de pouvoir mettre en place sur L toute une thérapeutique pour développer progressivement, pour lui permettre de finir son développement cérébral. Et ça a permis à L de devenir ce qu'elle est devenue aujourd'hui. »

Enfin, certains parents se tournent vers des associations spécialisées dans certains troubles ou maladies qui deviennent de véritables partenaires pour l'enfant et ses parents. Leur rôle de soutien dans la prise en charge, d'échange et d'écoute soulage les enfants et les familles.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « Il y a un réseau avec l'association, on est entre parents d'enfants malades, voilà, donc c'est un réseau amical. (...) Les douleurs des canaux carpiens, (...) au départ, nous on a ciblé cauchemars, terreurs nocturnes, etc. Vu ce par quoi elle était passée, on n'a pas identifié tout de suite et c'est justement c'est grâce aux échanges dans l'association. »

4.3.5. Des ruptures de prise en charge fréquentes aux conditions diverses

Les ruptures de prise en charge dans le parcours de vie des enfants porteurs de handicap rare ne sont pas négligeables (13 cas sur 32). **Les conditions qui mènent à de telles ruptures s'avèrent très disparates et la plupart du temps subies par les parents. C'est le cas des arrêts volontaires de prise en charge par les professionnels qui considèrent que l'enfant n'est pas à sa place compte tenu de ses troubles importants.** Les parents sont mis devant le fait accompli et doivent trouver en urgence des solutions alternatives, comme cet enfant scolarisé dans un établissement d'enseignement adapté permettant la scolarisation d'élèves déficients visuels et conseillé par le CAMSP fréquenté précédemment. Après un an de scolarisation en CP à l'âge de 7 ans, le directeur annonce brutalement aux parents qu'il ne sera pas repris compte tenu de ses troubles du comportement importants. L'enfant a pu continuer les prises en charge dont il bénéficiait en parallèle (SAMS à mi-temps et Hôpital de jour) mais a connu une rupture de quelques mois au niveau scolaire, le temps de trouver un IME adapté.

N°16, M, G, 13 ans, D2 : « Alors moi j'ai le souvenir de l'avoir eu au téléphone, il m'en a fait pleurer, tellement il a été limite correct. Je ne saurai plus ressortir les termes qu'il m'a dit mais au bout d'un moment j'ai craqué, je lui ai dit, mais écoutez, vous avez vu la manière dont vous me parlez ? »

P : « C'était : venez le chercher, il n'est pas à sa place chez nous, c'était ça. »

M : « Voilà. Il n'a pas sa place chez nous, vous vous débrouillez. »

Les ruptures subies par les parents peuvent être liées à une **projection d'une scolarisation en milieu ordinaire qui s'avère non adaptée à l'enfant**. La situation s'apparente à un déni des parents qui doivent faire face à une prise en charge moins importante que celle nécessaire. C'est le cas d'un enfant porteur de troubles autistiques associés à un retard global de développement et de l'épilepsie, accueilli en crèche jusqu'à l'âge de 4 ans, ses difficultés restant, à ce moment-là, perçues comme un retard. L'enfant a ensuite été accueilli à l'école mais seulement deux matinées par semaine alors que la directrice avait annoncé aux parents un accueil à mi-temps sur toute la semaine. Pendant un an, les parents ont dû faire appel aux grands-parents qui ont été d'un soutien très important en attendant de trouver une place dans un IME conseillé par le médecin scolaire.

² Appelée également méthode conductive, il s'agit d'une approche d'éducation spécialisée des personnes cérébrolésées visant à mobiliser, par un travail d'apprentissage guidé, leurs ressources neuro-motrices, cognitives et sensorielles et à leur donner les moyens de trouver des stratégies pour résoudre les problèmes auxquels elles sont confrontées tout au long de la journée.

N°35, M, G, 15 ans, D5 : « La rentrée se passe, on voit son institutrice qui avait déjà eu l'ainé et qui nous dit : (...) bah alors, quand est-ce que vous me le laissez ? On lui dit : mais le matin. Oui, mais quel matin ? Et bah tous les matins, ah, mais ça ce n'est pas possible, il n'en a jamais été question, moi je le prends une matinée par semaine. Ah oui, mais là, comment on fait nous ? Comment on fait, mais vous ne vous rendez pas compte, il n'est pas propre, moi je n'ai pas d'aide. »

Les ruptures subies par les parents arrivent également dans le cas **d'arrêt contraint de prise en charge entre deux établissements faute de place**, comme cet enfant qui a été obligé de quitter le CAMSP compte tenu de son âge, après une dérogation accordée l'année de ses 7 ans, et qui a dû attendre 6 mois avant d'intégrer un SESSAD. L'enfant a toutefois pu continuer ses séances de kinésithérapie et d'orthophonie en libéral, assurant ainsi un minimum de suivi rééducatif.

L'état de santé de l'enfant peut être une cause de rupture de prise en charge étant donné les pathologies lourdes parfois associées au handicap rare. L'épilepsie sévère pharmaco-résistante est un exemple de troubles nécessitant de nombreuses hospitalisations qui peuvent entraver la continuité de prise en charge médico-sociale. La mère d'un enfant épileptique avec des troubles autistiques et une déficience intellectuelle relate de nombreux moments d'absence de l'IME en raison de ses multiples hospitalisations visant à traiter l'épilepsie, avec en amont et en aval, des séjours transitoires à son domicile pour se reposer. La mère parle de prise en charge à reprendre à zéro après chaque hospitalisation.

N°34, M, F, 12 ans, D5 : « Quand elle a eu fait des choses avec le psychologue, avec la psychomotricienne, il faut tout recommencer parce qu'elle a tout perdu. (...) Donc, à la fin de l'année, en fait, elle a avancé, elle a reculé, elle a avancé, elle a reculé comme ça. Et voilà, et le bilan, comme je dis, elle a zéro partout après. »

Certains ont connu ce type de rupture très tôt comme lorsque cette assistante maternelle qui gardait l'enfant a arrêté la prise en charge du jour au lendemain, après les chocs anaphylactiques survenus à l'âge de 2 ans en raison d'une allergie à un anticoagulant lors d'une transfusion sanguine suite à une greffe de moelle osseuse. La mère a dû solliciter la grand-mère de l'enfant pour le garder.

Le handicap rare amène parfois les parents à déménager pour trouver une prise en charge adaptée aux besoins de l'enfant. Ces déménagements constituent une forme de rupture dans le parcours de vie de l'enfant et de sa famille. Parmi les cinq enfants concernés, deux familles ont même changé de région. L'une, après un premier déménagement pour des raisons professionnelles, a eu des difficultés pour trouver des structures en capacité d'assurer le suivi et la prise en charge de l'enfant sur le nouveau territoire de domiciliation. Les parents ont donc décidé de déménager à nouveau pour répondre aux besoins de prise en charge de l'enfant en quittant le nord ouest de la France pour le sud ouest. Ce changement a été facilité par le travail du père qui pouvait être muté facilement. L'autre concerne la mère d'un enfant porteur d'une déficience visuelle sévère, d'une paralysie cérébrale, d'un retard mental sévère et d'une épilepsie stabilisée, né dans les DOM-TOM. Sur les conseils d'un kinésithérapeute, la mère est venue en métropole pour trouver à la fois des soins et un établissement adapté à ses troubles et déclare avoir « tout perdu ».

N°24, M, G, 14 ans, D2 : « J'ai tout perdu. J'ai tout perdu, je ne vais pas...je ne vais pas en vouloir à mon fils. (...) Je savais que je ne serais pas revenue, que je serais restée en métropole donc et oui j'ai tout perdu. »

D'autres parents déménagent au sein d'un même département, avec, ici encore, un retentissement sur leur vie professionnelle, familiale, amicale. Une mère explique la succession de deux déménagements : un premier suite à de la maltraitance de l'institutrice auprès de l'enfant, qui pousse la famille à déménager pour trouver une école ouverte au handicap, un second pour intégrer un établissement spécialisé dont l'admission était en

partie conditionnée par la proximité du lieu d'habitation. Ici encore, les parents ont été contraints de changer de travail. Une autre famille a dû déménager pour avoir un logement de plain-pied car le domicile initial n'était pas adapté à la déficience motrice de l'enfant, avec pour conséquence la perte de nombreux amis.

N°36, P, G, 14 ans, D5 : « On a déménagé donc, on a perdu beaucoup d'amis, puisqu'on a déménagé pour E parce qu'on avait une maison à plusieurs niveaux. Et E se traînait à l'époque, il ne marchait pas. Donc c'est trop dangereux donc on a voulu une maison de plain-pied. »

Enfin, l'absence de rupture se fait parfois au prix d'importants efforts des parents pour assurer une continuité de prise en charge. C'est le cas de parents qui ont vu l'IME refuser leur enfant après 2 jours d'adaptation en raison de ses chutes fréquentes. L'enfant est retourné un an en milieu ordinaire le temps de trouver un autre IME, suite à une réunion demandée en urgence par la mère avec la MDPH.

N°33, M, F, 17 ans, D4 : « Oui. Ça, c'est important [qu'il n'y ait pas de rupture]. Parce que je pense qu'une petite cassure même de peu de temps, peut déstabiliser et finalement anéantir d'énormes efforts qui ont été faits auparavant. »

4.3.6. Des orientations par défaut liées au manque de structure adaptée et de professionnels formés dans la prise en charge conjointe de plusieurs déficiences sévères

Les orientations se font souvent par défaut, par manque de choix (16 cas sur 32). **L'une des principales raisons du choix des établissements par défaut est celui du manque de structures ou de places dans les établissements existants.** Par exemple, les parents d'un enfant atteint de cécité corticale associée à une déficience intellectuelle, une déficience motrice (quadriplégie) et une épilepsie ont été contraints d'aller dans le seul CAMSP de la région spécialisé dans la basse vision, à 120 kilomètres de leur domicile.

N°2, P, F, 15 ans, D2 : « Il y a un problème de place forcément puisque, par exemple, au CAMSP de XX [ville], on peut recevoir tant d'enfants, c'est le seul CAMSP de XX [région], il faut le savoir, spécialiste dans la vision ».

M : « Dans la basse vision. »

P : « Il faut s'imaginer le truc. C'est 120 km d'aller, 120 km de retour. »

L'autre raison principale du manque de choix des parents pour trouver un établissement adapté à leur enfant est le **manque de structure et de professionnels qui soient spécialisés dans la prise en charge conjointe de plusieurs déficiences** : les troubles du spectre autistique et les troubles sensoriels par exemple, ou les troubles moteurs et les troubles sensoriels. Les parents soulignent un manque d'établissements de ce type et les professionnels mentionnent un **manque de formation et d'outils pédagogiques dans la prise en charge de combinaisons de déficiences sévères**. Les outils de communication dans la prise en charge des enfants avec déficience sensorielle et troubles associés (qu'il s'agisse de trouble du comportement, troubles moteurs ou troubles autistiques) sont limités et les professionnels semblent se débrouiller avec le peu de moyens qu'ils ont. Pourtant, ces outils de communication sont d'autant plus importants que beaucoup d'enfants porteurs de handicap rare n'utilisent pas le langage verbal.

Dans le cas d'un enfant déficient visuel présentant une cécité corticale, une déficience motrice, une déficience intellectuelle et très limité au niveau du langage oral, la mère souligne l'incohérence dans l'utilisation de pictogrammes à l'IME qui n'étaient pas du tout adaptés à sa cécité corticale. Grâce à la persévérance des parents, une autre méthode a été mise en place, conjointement entre l'orthophoniste en libéral et une structure experte en ophtalmologie, à partir d'images permettant d'apprendre des mots. Cette méthode a ensuite été mise en place progressivement à l'IME suite aux propositions de collaborations de l'orthophoniste.

N°1, M, F, 10 ans, D2 : « Les pictogrammes, ça me paraissait incohérent pour M alors qu'elle n'arrivait pas à comprendre qu'est-ce que c'était qu'un arbre sur une image. Je ne vois pas comment elle aurait pu déchiffrer des pictogrammes. »

Un autre exemple concerne un enfant atteint de surdité, pris en charge dans un IME pour enfants déficients auditifs avec handicaps associés, dans lequel la LSF n'est pas utilisée.

N°3, M, G, 12 ans, D1 : « Et ce qu'on ne trouve pas, par exemple, dans notre centre de l'IME à XXX. Il part le matin, il rentre le soir, donc ça aurait été génial mais il n'y a pas de langue des signes et... Ils n'ont aucune spécialité en auditif. Donc voilà, bien dommage. »

Un dernier exemple emblématique est celui d'un enfant atteint d'une déficience auditive, motrice et d'une malvoyance, scolarisé en milieu ordinaire avec AVS. Le manque d'outil de communication pour ses déficiences visuelle et auditive est exprimé à la fois par la mère et par l'AVS interrogée.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « La grande adaptation, c'est de mettre des photocopies en format A3, ah ouais. Mais quand il y a une photocopie de photocopie, même si ça agrandit, c'est crade, mais bon. (...) La seule adaptation qu'on a eue l'année dernière c'est un micro HF, qu'on a demandé... (...). Un micro HF, c'est quand l'enseignant parle, il a un micro qui envoie directement sur les appareils de M. (...). C'est la seule aide technique qu'on ait. »

N°11, AVS, F, 14 ans, D3 : « Les enseignants, on leur demande de faire certaines choses pour M., des choses pratiques genre faire des photocopies agrandies, parler plus lentement, d'essayer de ne pas crier en cours. (...) Disons que nous en tant qu'AVS, on n'est pas trop aidé là-dessus [sur les outils adaptés]. C'est vraiment la recherche, elle se fait de façon individuelle (...). »

Les parents soulignent également le **manque de souplesse du système de notification de la MDPH** qui oriente l'enfant en amont dans plusieurs établissements sans que les parents n'aient pu les visiter pour savoir s'ils correspondaient aux besoins de leur enfant. Les parents souhaiteraient également que les orientations soient moins rigides et puissent s'adapter aux évolutions de l'enfant en favorisant une logique de parcours, comme cette mère dont l'enfant a vu ses troubles moteurs s'aggraver à l'âge de 14 ans et qui aurait souhaité une orientation vers un IEM plutôt que de rester dans l'IME où il se trouvait.

N°33, M, F, 17 ans, D4 : « Vers l'âge de 14 ans, l'idéal aurait été, voilà, d'aller vers un IEM, si on pouvait fonctionner librement et en fonction de l'état d'évolution de l'enfant et avoir des places assez facilement, c'est ce qu'il aurait fallu faire. »

Enfin, **l'éloignement géographique, le manque de transport organisé ou d'internat sont d'autres facteurs responsables du manque de choix des établissements médico-sociaux.**

On peut citer le cas d'un enfant porteur d'une épilepsie sévère pharmaco-résistante, de troubles autistiques et d'un retard mental profond dont les parents se sont vu refuser deux IME, l'un par manque de place, l'autre par manque d'autonomie au quotidien, avant d'accepter la troisième proposition par défaut. L'établissement est adapté à ses troubles mais nécessite deux heures de transport quotidien pour l'enfant et rend ainsi la prise en charge peu adéquate.

Le **problème du manque de choix des établissements médico-sociaux se pose également pour les enfants qui ne « rentrent pas dans les cases »** et notamment ceux porteurs de déficience sensorielle sévère (visuelle et/ou auditive) avec des troubles associés et **sans déficience intellectuelle**. Ces enfants ont trop de capacités pour un IME mais les orientations moins spécialisées comme une ULIS ou une scolarisation en milieu ordinaire avec AVS ne sont pas adaptées aux déficiences sensorielles.

N°3, M, G, 12 ans, D1 : « C'est le seul qui... il parle dans sa langue mais il parle beaucoup alors que les autres enfants, je n'en ai pas entendu un parler. (...) J'aurais préféré moi qu'il aille dans un institut de jeunes sourds où il serait plus avec des enfants... comme il était à la CLIS en fait, des enfants qui sont soit que sourds ou avec handicap associé mais pas trop de handicap lourd en fait parce que là [en IME], je trouve que le handicap, il est lourd. (...) Et voilà, c'est pour ça que je dis que c'est un choix par défaut. »

Le problème se pose aussi en cas de pathologie spécifique encore trop peu connue et mal prise en charge notamment dans les établissements médico-sociaux, comme la cécité corticale par exemple.

4.4 Satisfaction et insatisfaction des prises en charges en établissement médico-social

4.4.1. Principales raisons de satisfaction de la prise en charge : une recherche de savoir-faire et des familles considérées comme des partenaires

Les parents satisfaits de la prise en charge actuelle de leur enfant, pour la plupart en IME, soulignent la démarche volontariste des professionnels dans la recherche de savoir-faire et de transmission des savoirs acquis, les qualités humaines des équipes et une bonne coordination entre professionnels et parents. Ces derniers sont alors considérés comme de véritables partenaires dans la prise en charge de l'enfant et leurs attentes sont entendues et prises en compte par les professionnels de l'établissement.

N°24, M, G, 14 ans, D2 : « Là jusqu'à maintenant tout se passe bien. Il a un très bon suivi en fait, j'en suis satisfaite. (...) Au centre on a une réunion pluridisciplinaire qui se fait chaque rentrée (...) pour savoir ce qu'on attend (...) du centre. Donc on se réunit, on en parle. Non, j'ai toujours eu le choix. (...) Je remercie le centre xxxx parce que j'estime qu'ils font quand même ce que ma famille ne fait pas, même me soutenir moralement. De toute façon ils me l'ont dit : si maman ne va pas bien, forcément D. ne va pas bien. »

Mais cette posture proactive des équipes et à l'écoute des parents n'est pas toujours présente parmi les témoignages recueillis (13 cas sur 32). Concernant les prises en charge médico-sociales passées, cette perception positive est toutefois souvent exprimée par les familles à propos des CAMSP.

4.4.2. Les autres points de satisfaction de la prise en charge en établissement spécialisé

Certains établissements spécialisés accompagnent les parents en cas d'hospitalisations de l'enfant et assurent la coordination des soins entre l'hôpital et le centre. Cet accompagnement est apprécié des parents et vécu comme un véritable soutien.

N°14, M, F, 10 ans, D2 : « (...) avec la directrice [du centre], on demandait au chirurgien si on pouvait la rentrer, mais à XX [centre] au lieu de rentrer à la maison. (...) Voilà, ils nous ont bien soutenus. (...) Même il y a du personnel de l'IMEP qui sont venus nous voir à l'hôpital. (...) Alors ça, on apprécie par contre. »

Les parents apprécient également la centralisation des soins médicaux sur l'établissement spécialisé qui permet une continuité de prise en charge médicale et les allège de ce rôle qui demande, en temps normal, du temps et de l'organisation.

Exemple d'un « centre modèle » spécialisé dans la prise en charge d'enfants épileptiques :

l'enfant présente une épilepsie grave et pharmaco-résistante entraînant des chutes fréquentes, un trouble autistique, une paralysie cérébrale spastique diplégique et un retard mental moyen.

La mère est entièrement satisfaite du centre et les experts ont tous considéré la prise en charge comme tout à fait adaptée aux besoins de l'enfant.

Le centre est doté d'une équipe compétente dans la prise en charge conjointe des troubles épileptiques et autistiques. Le suivi neurologique de l'épilepsie est effectué sur place, ce qui a grandement soulagé la mère qui n'a plus à coordonner la prise en charge médicale. Le suivi des crises est effectué de manière rigoureuse par les infirmières. Le centre et le CRA travaillent en coordination.

Les effectifs en termes de personnels sont importants, assurant une prise en charge éducative de qualité et personnalisée à l'enfant, avec 2 à 3 éducateurs pour 5 à 6 enfants.

De nombreuses activités éducatives stimulantes pour l'enfant sont proposées : balnéothérapie, atelier snoezelen, activités sportives parmi lesquelles de l'escalade et de la piscine, atelier de jardinage, poney. Un temps de scolarisation est également mis en place.

Le personnel est très impliqué, l'enfant très épanoui, et la mère a entièrement confiance en l'établissement. En résumé, d'après la mère, la prise en charge actuelle est « parfaite. Tout est positif », « ils sont formidables ».

4.4.3. Principales raisons d'insatisfaction de la prise en charge : un manque de cohérence dans la prise en charge et de stimulation de l'enfant et un manque d'écoute des parents

Les parents insatisfaits de la prise en charge actuelle dénoncent souvent un manque de cohérence dans la prise en charge avec une juxtaposition de séances éducatives et rééducatives et un manque de stimulation de l'enfant. Il en découle souvent un manque de considération des demandes des parents qui souhaiteraient voir les prises en charges s'adapter davantage aux besoins de l'enfant (12 cas sur 32). Les parents peuvent se sentir « vite dépossédés de leur parentalité » alors même qu'ils connaissent très bien le handicap de leur enfant et ses besoins.

Des prises en charges pas assez stimulantes pour l'enfant...

Les prises en charge non adaptées aux besoins de l'enfant car non stimulantes se traduisent de multiples façons. Les outils adaptés pour les déficiences sensorielles manquent dans certains établissements, comme la LSF qui s'avère inexistante dans un IME pour enfants déficients auditifs avec handicaps associés, l'enfant n'est donc pas assez stimulé. Et **certains outils utilisés pour les déficiences sensorielles ne sont pas adaptés**, comme les pictogrammes utilisés dans un IME et non adaptés à la cécité corticale de l'enfant. Il arrive également que certains IME **ne proposent pas d'outils de communication spécifiques à des enfants porteurs de TSA avec d'autres déficiences sévères associées**. Certains enfants porteurs d'une déficience motrice sévère associée à un autre trouble sévère **manquent de stimulation au niveau psychomoteur**, comme une activité hamac mise en place dans un IME auprès d'un enfant en fauteuil dont le travail sur la mobilité des membres est primordial.

N°1, M, F, 10 ans, D2 : « Moi, M., on la fout dans la relaxation, attendez, elle fait une après-midi hamac quand même hein, hamac, elle doit apprendre à ne pas bouger, c'est le hamac qui bouge pour elle alors que nous, on est dans la stimulation. On lui apprend à faire des transferts, on lui apprend à jouer, et en plus de ça, elle s'amuse quoi, à l'équithérapie, mais elle est trop contente. »

Il arrive que des enfants non verbaux participent à des groupes de parole, que des enfants ayant des troubles autistiques avec d'importants troubles relationnels participent à des activités pour lesquelles ils n'ont pas les capacités d'interactions sociales ou cognitives.

N°35, M, G, 15 ans, D5 : « Ils m'ont dit lui quand on l'attaque il crie alors karaté, judo, ça lui passe, mais alors complètement au-dessus...Atelier d'expression graphique, atelier manuel, c'est un peu la même chose. »

Le manque de stimulation s'observe dans la prise en charge des troubles de la déglutition. Par mesure de sécurité, certains établissements spécialisés donnent de l'eau gélifiée et des

purées afin d'éviter les fausses routes, mais cette pratique ne stimule pas l'apprentissage de la déglutition.

N°9, M, G, 11 ans, D2 : « Pour éviter les fausses routes mais déjà c'est dégueulasse et puis quelque part, c'est les maintenir dans leurs difficultés, c'est la facilité, voilà, (...) tiens il ne peut pas avaler de l'eau comme ça, allez hop de l'eau gélifiée. Il ne mâche pas les morceaux, hop on mixe et c'est un peu le maintenir dans son truc quoi. »

... en raison d'un manque de formation des professionnels et d'outils adaptés pour compenser les problèmes de communication (déficiences visuelle et/ou auditive, absence de langage verbal)

La **principale difficulté rencontrée par les professionnels dans la prise en charge des enfants avec handicap rare est le manque de formation** qui puisse leur **donner les moyens de trouver des outils adaptés aux troubles de la communication**.

Les professionnels disent développer leur expérience par la pratique, sur le terrain, au fur et à mesure de la prise en charge d'enfant porteurs de combinaisons de déficiences sévères, en faisant du « bricolage » sans formation spécifique sur le sujet. Cette difficulté est souvent exprimée par les professionnels.

Le **manque d'outils adaptés est exprimé de deux manières par les professionnels**. Il est évoqué :

- **d'une part dans la prise en charge des enfants avec handicap rare pour compenser leurs troubles de communication** : soit les déficiences sensorielles (exemple des pictogrammes adaptés aux TSA mais pas aux TSA avec cécité qui nécessitent la mise en place de pictogrammes et d'activités tactiles), soit d'autres troubles de communication comme les troubles sévères du comportement, les TSA ou l'absence de langage verbal qui rend difficile la prise en charge de la douleur.

N°26, chef de service d'un IJA, F, 14 ans, D2 : « Avec, il y a par exemple, je ne sais pas moi, le conte sensoriel on va dire va être repéré justement pour essayer d'adapter des outils dédiés à l'autisme pour des enfants autistes avec cécité. Donc par exemple, le repas, c'est la cuillère, donc il va y avoir avec du velcro un planning journalier. »

N°14, chef de service d'un IME, F, 10 ans, D2 : « elle était douloureuse, elle le manifestait et pendant très longtemps on n'a pas su décoder donc on donnait un antalgique en systématique, à chaque fois qu'elle était démonstrative de douleur, on a cherché pendant longtemps, on n'a pas trouvé et au final, elle nous a fait une double perforation de l'estomac. (...) Donc notre plus grande difficulté, pour répondre à votre question, pour nous, pour C., de ne pas trouver quand il y a quelque chose qui ne va pas et qu'on ne décote pas.

- **d'autre part, le manque d'outils adaptés est exprimé dans l'évaluation des capacités des enfants** : les tests et bilans existants font souvent appel aux capacités visuelles non adaptées pour les enfants non voyants. L'exemple phare est celui des bilans de diagnostic de l'autisme dont une partie des critères est basée sur des compétences visuelles. Le bilan psychométrique du WISC contient également des épreuves visuelles. Les professionnels les plus au fait du handicap rare semblent d'ailleurs engager des réflexions sur le sujet pour mettre en place des outils adaptés mais la plupart soulignent la complexité de ce travail.

N°26, chef de service d'un IJA, F, 14 ans, D2 : « Et la question du diagnostic et de l'évaluation aussi, on a un groupe de travail avec le Centre Ressources Autisme pour justement adapter les tests. Eux... même, je crois qu'il y a 6 critères dans ce qui va permettre de diagnostiquer l'autisme qui passent par le visuel, sur 12. Donc, c'est quand même hyper compliqué. Et les supports après de travail pour des enfants aveugles autistes, c'est aussi très complexe et compliqué. »

Un manque de rééducation exprimé par les parents

Les parents soulignent également le **manque de séance de rééducation dans les établissements**, kinésithérapie et orthophonie essentiellement, nécessitant la mise en place de séances complémentaires en libéral. En établissement spécialisé, les enfants porteurs de handicap rare bénéficient en moyenne d'une à trois séances hebdomadaires de prise en charge rééducative alors que les parents en souhaiteraient davantage, une par jour dans l'idéal. Une mère exprime par exemple son incompréhension dans la logique de prise en charge, confrontée à un refus de l'IME de mettre en place des séances supplémentaires d'orthophonie considérées comme non adaptées à son enfant non verbal. Ces séances pourraient pourtant, d'après elle, améliorer ses problèmes de déglutition et aider l'enfant à acquérir quelques sons ou mots.

N°27, M, G, 13 ans, D5 : « Mais un enfant qui ne parle pas, pour eux, il n'y a pas de logique qu'il voie un orthophoniste tous les jours. »

Les enfants porteurs de handicap rare **manquent également de séances de rééducation individualisée**. Certains n'ont que des séances collectives non adaptées à leurs besoins d'après les dires des parents, en particulier en présence d'une déficience sensorielle sévère ou d'un TSA.

N°25, P, F, 13 ans, D3 : « On sait que vous ... "Ah, mais votre gamin, il a 3 heures de kiné dans la semaine. C'est beaucoup". Oui, quand on est en séance, ils sont 3 pour les séances de kiné. Donc non, ils n'ont pas 3 séances de kiné par semaine, c'est faux. »

Des parents demandeurs de prises en charge plus personnalisées...

Les parents attendent des établissements spécialisés une prise en charge plus intensive et plus personnalisée. Mais leurs attentes trouvent parfois **peu d'échos auprès des professionnels qui sont réticents à changer leur programme, voire à innover**.

N°9, M, G, 11 ans, D2 : « On nous convoque pour faire un point avec nous, (...) voir ce que nous on souhaiterait comme rééducation pour E, ce qu'on estimerait important et puis eux, ils en font ce qu'ils veulent derrière, voilà. (...) C'est plus qu'une histoire de coordination, c'est que les soi-disant professionnels arrêtent de se croire tout puissants et que ce n'est pas eux qui ont le savoir uniquement et qu'ils arrêtent de penser qu'ils savent mieux que les parents et qu'ils nous écoutent un peu plus. »

N°2, P, F, 15 ans, D2 : « Les gens s'impliquent beaucoup plus, les gens qui sont pourtant des éducateurs. Toutes les équipes s'impliquent plus mais ça reste quand même très comment dire ? Académique dans le sens où ils ne sont pas prêts à accepter (...) les changements de conception de théorie d'apprentissage, etc. C'est, il y a des choses, il faut savoir aller voir ailleurs et ça c'est difficile en France. »

Certains établissements préfèrent donc garder les parents à distance sans les considérer comme partenaires dans la prise en charge de l'enfant. Ces différences d'organisation semblent varier en fonction des équipes dirigeantes en place dans chaque établissement.

N°1, M, F, 10 ans, D2 : « Pour eux, depuis le début, ils essaient de me faire comprendre que ma fille, elle a besoin de son jardin secret et en gros on n'a plus besoin d'être là pour elle quoi, voilà. (...) Moi j'imagine un monde parfait où il n'y a plus de centre et que ce soit des maisons où il y ait 5 handicapés dedans, vous voyez. Et qu'on arrête ces gros trucs, on ne sait pas ce qui se passe. »

... difficiles à mettre en place pour les professionnels dans un univers collectif où le personnel manque

La question des **besoins spécifiques de l'enfant avec handicap rare dans un cadre qui reste collectif** (IME, IEM, MAS, FAM, MECSS) **est l'une des principales difficultés exprimées par les professionnels** (12 sur 27). La combinaison de déficiences sévères et les troubles de communication leur demandent de s'adapter sans arrêt à l'enfant pour susciter son intérêt tout en prenant en compte sa grande fatigabilité, et cela demande des moyens humains quantitatifs et qualitatifs.

N°21, Psychologue dans un IEM, G, 15 ans, D5 : « ça induit si vous voulez une variabilité des comportements chez P. qui nécessite un ajustement permanent de tous et tout le dispositif. »

N°26, chef de service d'un IJA, F, 14 ans, D2 : « Le risque du handicap rare serait d'hypermorceler, voilà. On va faire d'un côté la surdicécité, d'un autre côté les dyspraxies sévères... C'est quand même une logique et une posture de prise en charge où on est beaucoup sur le doute (...). C'est les petits qu'on accompagne qui... voilà, quelque chose qui marche avec l'un ne va pas marcher avec l'autre. »

N°5, Aide médico-psychologique dans un CEM, F, 12 ans, D3 : « Ces enfants-là, j'ai envie de dire, ils ont besoin de temps qualitatif mais aussi quantitatif. Il y a vraiment besoin d'entrer avec eux en relation et ça prend du temps, beaucoup plus qu'avec d'autres enfants. Et si on n'est pas assez nombreux, on va omettre des choses, on va faire vite, on va passer à côté de choses et pour bien accompagner ces enfants, il faut qu'on arrive à conserver ce travail de qualité et que voilà, qu'il y ait suffisamment de personnel pour répondre à chacun. »

Or cette individualisation de la prise en charge est difficile à assurer faute de moyens humains et de compétences spécifiques. Aujourd'hui, le problème majeur des ESMS semble être de devoir répondre aux exigences de qualité de l'accompagnement individualisé de l'enfant avec handicap rare avec des moyens limités. Les professionnels sont donc **en attente de personnels dédiés aux évaluations et au développement d'outils adaptés au handicap rare** - notamment à la prise en charge des enfants porteurs de déficiences sensorielles avec troubles associés - qui puissent être disponibles pour accompagner les ESMS dans leur travail. Un tel dispositif éviterait de solliciter le personnel en place qui manque de temps à y consacrer et permettrait parallèlement de les former peu à peu à ces outils.

N°26, chef de service d'un IJA, F, 14 ans, D2 : « C'est l'idée de dire que des professionnels vont faire des évaluations, vont faire des adaptations liées à la déficience visuelle, voire cécité dans les autres établissements. (...) Et là aussi, c'est une question de moyens. On aurait des professionnels vraiment dédiés qui ne feraient que ça, dont ce serait le cœur de métier, la fonction, on pourrait mais bon... »

Certains professionnels soulèvent également **la question des grosses institutions qui, à la fois permettent d'offrir une prise en charge diversifiée, mais peuvent engendrer une certaine inertie dans les changements de pratique et dans l'actualisation des prises en charge aux besoins des enfants.**

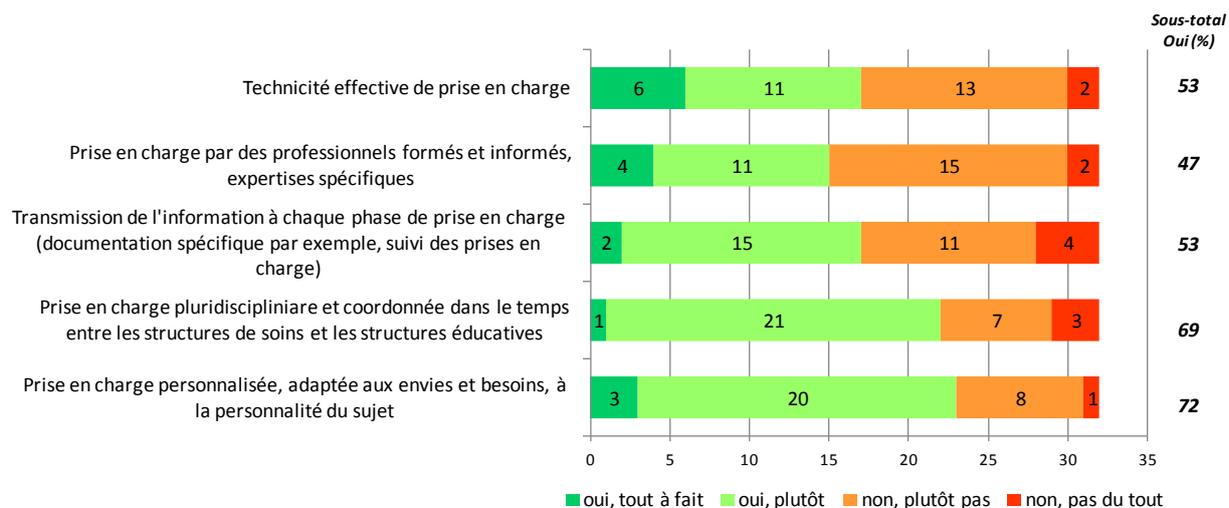
N°24, Educateur spécialisé dans un IEM, G, 14 ans, D2 : « Le problème qu'on évoquait comme une qualité tout à l'heure, c'est-à-dire le côté extrêmement grosse machine avec beaucoup de professionnels, donc la difficulté à faire bouger les choses. Parce que c'est un peu comme un domino. Quand on veut changer une chose, ça implique forcément des changements très importants dans plusieurs corps de métier, et il est très difficile de faire évoluer les projets rapidement. C'est-à-dire qu'il y a une certaine inertie de l'institution qui fait que (...) entre le moment où un problème est ciblé et le moment où un problème est résolu, il peut se passer des semaines, parfois des mois. Et ça, c'est... à mon avis dû au fait qu'on est dans une très très grosse institution. »

Des raisons d'insatisfaction de la prise en charge confirmées par l'analyse des experts

La perception des experts sur le caractère adapté ou non de la prise en charge des 32 enfants inclus dans l'étude met en avant trois éléments qui manquent dans la moitié des cas pour assurer une prise en charge cohérente :

- **la technicité de prise en charge** perçue comme effective dans seulement 53% des cas,
- **la formation des professionnels** et leur expertise observée dans 47% des cas,
- et **la transmission de l'information à chaque phase de prise en charge** présente dans 53% des cas.

Graphique 2 : Réponses des experts sur le caractère adapté ou non de la prise en charge des 32 enfants inclus dans l'étude (effectifs)



Les critères de coordination et de personnalisation de la prise en charge sont davantage observés (respectivement 69% et 72% de réponses positives des experts) mais restent des aspects à développer pour une prise en charge plus adaptée des enfants.

Un manque de moyen humain et financier à l'origine de l'insatisfaction des parents et des difficultés des professionnels

Ce sont le système de prise charge des établissements spécialisés et le choix des activités et emploi du temps proposés qui sont critiqués par les parents plus que le personnel en place, dont le dévouement et la disponibilité sont souvent soulignés. A l'origine de ces insatisfactions se trouve, exprimé par certains professionnels et quelques parents, le **manque de moyens financiers des établissements avec pour conséquences un manque de personnel éducatif et rééducatif et un turnover important des professionnels.**

N°12, ergothérapeute dans un IEM, G, 16 ans, D2 : « Moi je pense que s'il y avait plus de personnel parce qu'il y a plein de bonne volonté. Je pense qu'il ne faut pas forcément énormément des choses très compliquées, mais il faut qu'il y ait des gens disponibles. Quand on court parce qu'on a des douches à faire à des heures, on n'est pas disponible et on frôle la maltraitance sans le vouloir vraiment. »

N°35, M, G, 15 ans, D5 : « On nous dit beaucoup qu'il n'y a plus d'argent. Donc il y a beaucoup de choses qui ne se font pas...bon, il ne faut pas baisser les bras... »

Une autre conséquence est le manque de formation des professionnels à la prise en charge de combinaisons de déficiences sévères, comme précisé précédemment (partie 4.3.6).

Les professionnels soulignent plus particulièrement le **manque de places dans les institutions** avec des délais d'attente de plusieurs mois voire plusieurs années et **un engorgement des structures pour adultes (MAS, FAM).**

4.4.4. Les autres points d'insatisfaction de la prise en charge en établissement spécialisé

Les parents soulignent **un manque de collaboration entre les centres et les prises en charge médicales ou rééducatives libérales**, par manque de temps ou par manque de volonté, qui nuit à la qualité de la prise en charge de l'enfant. Ce sont souvent les parents qui prennent ce rôle de coordinateur des prises en charge alors qu'ils attendraient la mise en place de référent dédié à cette mission.

N°33, M, F, 17 ans, D4 : mère « Si on ne prend pas en main tout, dans tous les domaines et bien, ça n'avance pas. On est obligé de tout coordonner. Sur le plan médical entre le neurologue, le généticien, le... parce qu'ils

reçoivent les courriers bien sûr des uns et des autres, mais c'est classé. Et puis, voilà, rien ne se passe. Sauf si on provoque la consultation. (...) Alors, est-ce qu'on va mettre en place des coordinatrices ou des coordinateurs comme ça pour le handicap ? Je ne sais pas. »

Certains **professionnels libéraux souhaiteraient voir simplifié l'accès aux dossiers médicaux pour l'ensemble des professionnels prenant en charge l'enfant** : établissement spécialisé, hôpital, professionnel libéral. En effet, si les parents ne transmettent pas le dossier médical, les professionnels libéraux ne peuvent récupérer aucune information des institutions. Une expérimentation a toutefois été développée en Rhône-Alpes avec le CS3 (carnet de suivi et de soins spécifiques) et pourrait constituer une réponse à ces obstacles de prise en charge.

N°1, kinésithérapeute libérale, F, 10 ans, D2 : « C'est un peu comme le DMP, le dossier médicalisé personnalisé sauf que c'est juste pour les enfants, c'est un outil informatique, les familles s'inscrivent, donnent accès aux professionnels qui le veulent et mettent les documents qu'ils veulent donc ils veulent mettre le compte rendu de ça, le compte rendu de ci. »

Le manque de centralisation des soins médicaux par le centre est également évoqué par les familles. Certains souhaiteraient que les établissements spécialisés mettent en place des partenariats avec des professionnels de santé, dentistes, orthopédistes par exemple, et s'occupent de la mise en place des soins médicaux et paramédicaux. Cela allègerait l'emploi du temps des familles et faciliterait l'accès aux soins pour les enfants porteurs de handicap rare parfois refusés par certains professionnels.

Les familles manquent parfois d'informations de la part de l'établissement sur les activités et les séances de rééducation réalisées. Même si un cahier de liaison est mis en place et une réunion annuelle organisée pour rencontrer les parents, ces derniers ne se sentent pas suffisamment informés des prises en charge et des changements éventuels.

N°27, M, G, 13 ans, D5 : « Quand on a fait le point par rapport aux prises en charge, je leur ai dit, mais l'orthophonie où est-ce qu'il en est tout ça ? Et on m'a regardé avec des yeux tous ronds. Et là, j'ai compris qu'en fait, il n'avait plus d'orthophonie. »

La fermeture de certains centres pendant les vacances et les week-ends est un problème pour les familles, surtout l'été lorsque les parents doivent trouver des solutions de prise en charge durant plusieurs semaines. La lourdeur des troubles des enfants porteurs de handicap rare rend difficile la prise en charge ponctuelle de l'enfant par d'autres membres de la famille, notamment sur de longues périodes, et ajoute des difficultés à ces situations déjà compliquées à gérer pour les familles.

4.5 Satisfaction et insatisfaction des prises en charge libérales

4.5.1. Des parents globalement satisfaits des prises en charge rééducatives en libéral

La plupart des enfants porteurs de handicap rare bénéficient de prise en charge rééducative libérale en plus des prises en charges en établissement spécialisé ou d'une scolarité en milieu ordinaire aménagée (AVS, CATTP). Les parents en sont globalement satisfaits. **Les rares critiques négatives concernent le manque de formation dans la prise en charge conjointe de plusieurs déficiences sévères et le coût élevé pour les parents,** notamment lorsque le handicap ou la maladie mettent du temps à être reconnus et que les consultations ne sont pas remboursées, notamment en psychomotricité et en ergothérapie.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « La seule fois où on a sollicité une ergo, elle ne connaissait pas le milieu du handicap, c'était une ergo du travail qui a débarqué. (...) Elle a fait commander une chaise au collège, M. elle ne peut pas

s'en servir, il n'y a pas d'accouder. (...) On aurait eu besoin d'agrandisseurs, on aurait eu besoin de soutiens au niveau visuel, elle ne les connaissait pas, elle ne les a pas notés du coup, ce n'est pas relayé. »

4.5.2. Un manque de professionnels de santé libéraux spécialisés dans les soins auprès de personnes en situation de handicap

Concernant les prises en charge médicales, quelques parents soulignent la difficulté à trouver des spécialistes qui acceptent une consultation avec un enfant lourdement handicapé. Le problème se pose particulièrement avec les dentistes et orthodontistes. Des structures spécialisées existent mais les délais d'attente sont très importants. Certains parents bénéficient des soins directement au sein des ESMS.

N°34, M, F, 12 ans, D5 : « Mais ça, le dentiste, après, c'est moi qui prends des rendez-vous et elle va à xxxx, à l'IME, à xxxx. Parce que là-bas, il y a un service dentaire qui est adapté aux enfants handicapés parce que moi, en ville, ils ne veulent pas me la prendre. »

4.6 Satisfaction et insatisfaction de la scolarisation en milieu ordinaire

Le parcours scolaire des enfants porteurs de handicap rare est souvent compliqué. Parmi les enfants passés en milieu ordinaire (12 cas sur 32), essentiellement avant l'âge de 7 ans, beaucoup de parents expriment une **posture négative de l'Education Nationale réticente à les accueillir**. Il en découle la nécessité pour les parents de **devoir se battre pour obtenir quelques matinées d'accueil par semaine et une AVS**.

Lorsque l'enfant est accueilli en milieu ordinaire, **la qualité de prise en charge reste très dépendante de la volonté des personnes en place : directeur de l'école, professeurs des écoles, AVS**. Si les équipes sont volontaires et impliquées, la prise en charge est bénéfique pour l'enfant, dans le cas inverse, la prise en charge peut s'avérer néfaste pour l'enfant : moqueries des autres enfants, régression comportementale.

Un exemple emblématique d'une équipe pédagogique motivée pour l'intégration des enfants en situation de handicap est celui d'une mère expliquant la forte implication du directeur de l'école primaire qui envoie les institutrices à la crèche un an avant son entrée pour voir qui est volontaire pour prendre l'enfant dans sa classe l'année suivante.

N°33, M, F, 17 ans, D4 : « Donc, la directrice de la crèche l'a gardé 1 an de plus et pendant cette année-là, il a même envoyé les institutrices de maternelle à la crèche voir C. et voir laquelle était volontaire pour prendre C. »

Enfin, **le manque d'AVS, leur changement trop fréquent d'une année sur l'autre, leur manque de formation dans le handicap et la prise en charge des déficiences sensorielles** sont également exprimés par les parents. Il a été également souligné le manque de prises en charge adaptées en milieu ordinaire pour les enfants porteurs de troubles autistiques : le manque d'enseignants du CNED que les parents doivent trouver eux-mêmes, le caractère non adaptée d'une AVS collective pour ces enfants.

4.7 Un manque de connaissance du handicap rare par les professionnels

4.7.1. Le handicap rare : une notion non connue des professionnels et synonyme de maladie rare

Les professionnels interrogés ne connaissent pas la notion de handicap rare. Seulement 2 sur les 27 interrogés affirment la connaître.

L'un d'eux, chef de service dans un IJA, est très au fait de la notion et travaille dans un IME établissement ressources en matière de handicap rare. Son expérience dans le domaine est donc développée à travers les partenariats mis en place avec les centres nationaux de ressources handicap rare et l'implication de l'établissement dans le schéma national pour les handicaps rares 2009-2013. Cette professionnelle insiste sur la combinaison des déficiences sensorielles et sur la complexité de prise en charge de ces enfants.

N°26, chef de service d'un IJA, F, 14 ans, D2 : « Donc, l'association de plusieurs déficiences sensorielles, on accueille pas mal d'enfants qui sont aveugles d'ailleurs. Association de déficience visuelle ou déficience auditive avec un autre type de handicap. On a des enfants aveugles sur fauteuil roulant, on a des enfants sourds aveugles, on a... Et c'est surtout, justement, comme je vous disais pour N, mais c'est la question de la complexité des réponses à apporter. »

Le second professionnel au fait de la notion, spécialiste exerçant à l'hôpital, est plus confus dans la définition donnée : il aborde l'idée de fréquence rare, avec moins d'un cas sur 10000, et d'atteintes associées mais il parle également de maladie rare. En revanche il n'aborde pas la question de la complexité de prise en charge.

De manière générale, **le handicap rare est perçu comme indifférencié de la maladie rare** : la moitié des professionnels confondent les deux notions (14 sur 27). Quelques-uns évoquent le concept de polyhandicap utilisé dans leur pratique plutôt que de handicap rare (8 sur 27).

L'idée de complexité de prise en charge requise est très peu exprimée par les professionnels (5 sur 27).

N°16, pédopsychiatre, G, 13 ans, D2 : « Le handicap rare, ben c'est une maladie orpheline qui sont effectivement à la fois pas très connues par les médecins traitants, par les médecins... sauf ceux qui sont hyperspécialisés. Des maladies orphelines donc qui sont souvent complexes parce qu'elles associent plusieurs tableaux et elles nécessitent une approche pluridisciplinaire, à la fois organique, éducative et psychologique. »

Enfin, quelques professionnels (2 sur 27) ne voient pas l'intérêt d'une telle définition une fois celle-ci explicitée par les enquêteurs : ils estiment prendre en charge des personnes et non des handicaps et considèrent qu'une telle définition ne changera pas leur façon de travailler.

N°2, psychomotricienne en libéral, F, 15 ans, D2 : « Mais nous en tant que psychomotriciennes, on n'est pas là dedans puisqu'on est dans l'observation du handicap, enfin ou de la personne, et donc on ne cherche pas à savoir si c'est rare ou pas rare. (...) ...C'est le médecin qui va définir si c'est un handicap rare ou pas, mais nous, on n'est pas...on nous dit oui, peut être, ça, c'est un handicap rare, mais ça n'agit en rien dans notre manière de faire. »

4.7.2. Une connaissance limitée des structures d'informations et de ressources sur les handicaps rares ou les maladies rares

En notoriété assistée, **Orphanet est connu d'un tiers des professionnels** (9 sur 27) et parmi eux, seuls deux affirment consulter le site Internet. Alliance Maladies Rares est très peu connue (2 sur 27) et seulement un professionnel déclare avoir entendu parler des centres de référence maladies rares.

Les centres nationaux de ressources sur les handicaps rares sont également très peu connus et leur notoriété est liée aux partenariats existants avec les professionnels. Seulement deux professionnels les citent spontanément, car les établissements d'exercice sont partenaires des centres de Loos (la Pépinière) et de Poitiers (le CRESAM). Un autre dit ne pas connaître les centres nationaux de ressources sur les handicaps rares puis, plus tard dans l'entretien, parle du centre de la Pépinière avec lequel son IME est partenaire en le décrivant comme « une institution qui travaille sur la déficience visuelle pour le handicap rare ». L'appellation de centres nationaux de ressources semble donc ni lisible ni visible de certains professionnels.

Un des professionnels aimerait que soient mises en place **des fiches synthèse à chaque nouvelle maladie rare qui détailleraient** au-delà des troubles, de l'étiologie et des traitements, déjà abordés par Orphanet, **les recommandations de prise en charge** (établissements conseillés, type de prise en charge rééducative, etc.).

N°16, pédopsychiatre, G, 13 ans, D2 : « C'est sûr que si, chaque fois qu'on découvre une nouvelle maladie, on recevait une fiche de l'HAS ou de l'ARS en disant : voilà, on a découvert une maladie qui peut entraîner tac, tac, tac, maladie pédiatrique, et donc les recommandations actuelles débouchant sur ce qui est vu à l'étranger par exemple, repose sur tac, tac, tac, tel type de traitement... enfin, c'est sur que ça nous aiderait. En fait, ce qui nous manque, c'est un référentiel (...), on l'a pour les autres maladies chroniques responsables de handicaps non rares, par contre, le référentiel, on l'a pas. »

4.7.3. L'avis d'une professionnelle sur les inter-régions : un découpage territorial qui complexifie les partenariats

Le seul professionnel interrogé qui connaît très bien la notion de handicap rare aborde la question de l'inter-régionalisation de l'offre de prise en charge. Travaillant dans un établissement considéré comme lieu-ressources sur les handicaps rares, ce professionnel considère que le découpage du territoire en inter-régions ne facilite pas les partenariats.

N°26, chef de service d'un IJA, F, 14 ans, D2 : « Le handicap rare est organisé au niveau du schéma national par inter-région, en partant du principe que le taux de prévalence étant faible forcément, il ne peut pas y avoir un établissement par département, ou par région même. (...)

Enquêtrice : Et ça complexifie selon vous...

Chef de service : Forcément, pour le partenariat, bien évidemment. Pour l'accès à l'info, pour la question de la proximité si nécessaire... »

Au-delà de ce découpage territorial, ce professionnel attend **davantage de structuration en réseaux, d'échanges entre professionnels de différentes structures**, par exemple des visites de professionnels de lieu-ressources dans des IME et inversement. Le professionnel souhaiterait également voir les réseaux existants sur un type de handicap rare (la surdi-cécité par exemple) s'élargir à l'ensemble des handicaps rares.

4.8 Les politiques de compensation du handicap : des procédures à adapter au handicap rare

4.8.1. Une lourdeur administrative des MDPH qui ajoute de la souffrance à la souffrance

Un tiers des parents interrogés (11 cas sur 32) expriment une lourdeur administrative des MDPH. Les parents se plaignent de **devoir refaire les dossiers de demande d'aide tous les ans alors que la situation de leur enfant ne changera pas**, voire se détériorera, et cela ajoute de la souffrance à la souffrance. La mère d'un enfant tétraplégique et nourri par gastrostomie témoigne de cette situation :

N°14, M, 10 ans, D2 : « L'état de C., ils savent très bien que ça s'améliore pas. Moi, une fois le Conseil Général m'a rappelée alors qu'ils avaient le dossier complet pour savoir si elle bougeait la nuit, pour savoir si elle était toujours alimentée, pour savoir...on se disait : ils font leur boulot mais au bout d'un moment...(...) C'est toujours se répéter la même chose quand on fait des dossiers. »

La lourdeur administrative se traduit également par **les dossiers de demandes d'aides qui s'avèrent compliqués à constituer**, avec de nombreuses relances nécessaires jugées usantes par les familles.

N°23, M, F, 11 ans, D4 : « Et on vous renvoie le dossier : "Et il vous manque ça". Alors que vous... il y est le papier, il y est le papier ! Non, mais c'est... ça a été tout le temps ça. Je vous dis pas combien je me suis mise de timbres et tout, c'était lamentable. (..) Et pour la plupart, des réponses négatives. Je vous dis, on est le rejet de la société. »

Les parents soulignent **les délais de réponse très longs des demandes d'aides**.

N°7, P, G, 12 ans, D3 : « À chaque fois qu'on a besoin d'acheter du nouveau matériel pour A, il faut faire un dossier, c'est la croix et la bannière, tout ça pour avoir la réponse...6 ou 9 mois après. »

N°28, M, G, 14 ans, D5 : « On a passé toute une année à faire le dossier pour avoir une AVS, on nous l'a accordé au mois de mai, de septembre à mai, mais nous n'avons pas d'AVS disponible, voilà. C'est un comble. Ça a été une lutte comme ça pendant des années. »

Le manque d'informations sur les aides financières de compensation du handicap est un frein dans la prise en charge de l'enfant. Par ailleurs, le **décalage entre l'administration et l'urgence des besoins des familles** engendre des frais non remboursés malgré les aides existantes.

N°21, M, G, 15 ans, D5 : « On avait refait toute la salle de bain et après, on a su qu'à la MDPH en fait, ils auraient pu nous aider, mais bon, il fallait faire des devis avant, mais au moment où c'est arrivé, on avait tellement besoin dans l'urgence qu'on n'allait pas faire un dossier...Alors les dossiers, il faut attendre des fois 6 mois donc bon c'est très long. »

4.8.2. Un nécessaire aménagement du GEVA pour prendre en compte les combinaisons de déficiences sévères et les fratries atteintes

Les parents d'enfants avec handicap rare ne se retrouvent pas dans les grilles de demandes de prestations en raison de **la présence de combinaisons de déficiences plus ou moins sévères qui n'est pas assez prise en compte dans le GEVA**.

Les parents manquent de soutien pour comprendre comment remplir les dossiers et permettre d'obtenir des aides à la hauteur de leurs besoins. Les enfants porteurs de handicap rare sont souvent très dépendants dans les actes de la vie quotidienne et demandent aux parents un temps de présence quasi permanent sur le temps de vie passé à domicile, y compris pendant les repas. Or, **la complexité des dossiers à renseigner tend à sous-estimer ce temps passé auprès de l'enfant et engendre des prestations de compensation qui ne sont pas à la hauteur des besoins des parents**. Par exemple, la surveillance passive n'est plus prise en compte alors qu'elle est particulièrement importante dans le handicap rare. Les parents ont donc souvent besoin d'être conseillés et formés au remplissage des dossiers.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « Et donc, on [avec l'assistante sociale de l'APF] a tout remis à plat, et elle a dit : "oui, il y a un truc déjà, l'AEEH, ça vous convient pas par rapport à votre situation, il faut passer en PCH". Merci de me décoder Madame. Donc voilà, elle a fait ce travail-là, elle nous a demandé de... beaucoup de réécrire, de valoriser en fait ce qui n'allait pas. Elle m'a dit, c'est obligé que vous n'arriviez pas à vous faire entendre parce que vous êtes sur un positionnement de parent qui valorisez ce qu'il y a, or, il faut que vous vous adressiez à l'administration en évoquant tout ce qui ne va pas, et surtout en évoquant tout ce que vous faites. »

Pour mieux accompagner les familles touchées par le handicap rare, il est nécessaire **d'engager une réflexion autour de la clarification des demandes d'aides** pour rendre le plus exhaustif possible les critères qui déterminent le montant des prestations.

Dans les cas particuliers de fratries atteintes par une situation de handicap, les dossiers ne sont pas toujours traités ensemble. Les parents sont donc en **attente d'un traitement spécifique du GEVA pour les fratries**. Cela permettrait de donner une cohérence à l'ensemble des prestations et prises en charge proposées et de prendre en compte les contraintes supplémentaires inhérentes à cette situation.

N°16, P, G, 13 ans, D2 : « Alors peut-être qu'ils étudient les dossiers différemment pour les deux enfants, mais en fait, il y a des choses qu'on peut difficilement dissocier, qui sont complètement liés. Parce que ma femme par exemple, quand elle emmène le petit au CAMSP le lundi matin, il faut qu'elle fasse un crochet par l'IME qui est de l'autre côté de XX, pour déposer le grand d'abord. Enfin voilà, c'est difficile. Ils nous demandent des trajets et tout ça, mais tout est un petit peu imbriqué, c'est compliqué. »

Enfin, il arrive que des familles soient domiciliées à **la frontière entre plusieurs départements**. Cela entraîne des difficultés pour les demandes de prises en charge liées au cloisonnement de certains territoires. Les familles attendent donc davantage de souplesse dans les notifications pour que les établissements puissent plus facilement accueillir des enfants d'un département voisin.

N°16, P, G, 13 ans, D2 : « Là, par exemple, on est dans l'attente d'un relais pour l'école, pour le grand, pour T. Et c'est un service de pédopsychiatrie qui va ouvrir à XX. Et XX c'est sur son chemin en allant à l'école donc ça pourrait se faire, mais XX est dans le YY [département], ils ont une notification pour accueillir des enfants du YY [département]. Et nous on habite dans l'ZZ [département] donc ça fait 6 mois qu'on attend la réponse de savoir s'il y a droit ou pas. »

4.9 Du chemin à parcourir pour changer le regard des autres sur le handicap

La question du regard des autres sur le handicap n'est pas spécifique au handicap rare mais s'avère importante à aborder car prégnante dans le discours des familles. De nombreux parents dénoncent une sorte de **racisme anti handicap** et un manque d'acceptation de la différence **transmis des adultes aux enfants**.

L'exemple de cette belle-mère qui raconte une sortie au lac au cours de laquelle un parent s'est indigné de la présence de l'enfant en fauteuil avec une gastrostomie et a estimé qu'elle devrait être gardée en intérieur a été très difficile à entendre.

N°10, B-M, F, 13 ans, D2 : « Avant on emmenait O. au lac (...). Et puis il y a un petit garçon qui vient, (...) et regarde O., je dis : ça t'intrigues hein ? Oh oui. Comme il voit que j'allais la nourrir, il me pose une question, il me demande et je dis : tu vois, toi tu manges du pain, du beurre, je dis O. elle ne peut pas et je dis je la nourris. (...) et le papa qui arrive et qui me dit : moi à votre place, je la garderais enfermée. (...) Son fils il revient et il dit : il regarde son papa, mais toi tu es méchant hein. »

Une mère exprime la discrimination dont elle se sent victime et le constat d'une acceptation de la différence plus importante chez les personnes elles-mêmes victimes de racisme.

N°33, M, F, 17 ans, D4 : « Et j'ai, sans qu'il y ait de caractère raciste à ce que je vais dire, j'ai souvent remarqué que les parents les plus aimables, les plus amicaux et ceux qui faisaient le plus abstraction du handicap étaient des parents de couleur. Alors, je me suis dit, ils doivent rencontrer parfois les mêmes difficultés que moi avec ma fille handicapée. »

Certains parents soulignent les stratégies d'évitement très douloureuses à vivre.

N°27, M, G, 13 ans, D5 : « Voilà, dans les écoles. Et en fait, j'étais là dans mon couloir à attendre avec mon enfant et surtout, on ne m'adressait pas la parole. Bon, pas toutes bien évidemment, mais il y en a, c'est surtout, on évitait de me regarder. Au cas où ça soit contagieux. Voilà, ça c'est dur. (...) Les pires c'est ceux qui surtout qui évitent votre regard. »

Les difficultés d'acceptation de la différence viennent parfois des institutions elles-mêmes, et notamment de l'école. Un des enfants de l'étude a été refusé en école maternelle malgré un accord initial au prétexte que son handicap était apparent.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « la directrice de l'époque l'avait vu grandir chez sa nounou, on n'a rien caché, tout était évoqué, bon bref. Le jour de la rentrée, la directrice a empêché M. de passer le pas de la porte. (...) Et là, elle a eu la phrase qui tue, qui nous tue encore aujourd'hui, elle a dit : vous comprenez, mais ça se voit. »

Certains parents prennent en exemple des pays anglo-saxons (Angleterre, Etats-Unis), comme société plus intégrative et respectueuse des personnes en situation de handicap.

N°33, M, F, 17 ans, D4 : « En France, les jeunes n'ont pas conscience du handicap. Aux États-Unis, où nous étions allés il y a 3 ans, nous avons pu constater la différence d'état d'esprit face au handicap. Respect, civisme, aménagement prévu partout. »

Il serait souhaitable que des **programmes de sensibilisation** à ce sujet soient mis en place, sous forme de campagne de communication, voire de service civil qui permettrait à tous de se confronter à ces situations particulières de dépendance. La sœur d'un enfant atteint de handicap rare exprime cette idée au travers du discours de la mère :

N°33, M, F, 17 ans, D4 : « Et V [la sœur] pense qu'il serait intéressant d'introduire ce thème dans les cours d'éducation civique, au primaire, sous forme ludique, par un dessin animé, qui sensibilise les enfants et au collège par un film suivi d'un débat. »

4.10 Retentissement familial du handicap

Le retentissement familial du handicap de l'enfant a été étudié de deux manières. D'une part en analysant les réponses des parents à l'échelle FICD+4 (cf annexe 6.5), d'autre part via leurs réponses au cours des entretiens.

4.10.1. Mesure du retentissement familial du handicap par l'échelle FICD+4

Au cours de l'étude, 43 questionnaires ont été complétés par les parents selon la répartition suivante : 21 questionnaires ont été complétés par un seul parent, 19 par la mère seule et 2 par le père seul. Pour les 11 derniers enfants, 2 questionnaires ont été complétés : un par le père et un par la mère.

Nous avons choisi de faire porter nos analyses sur les réponses des mères. En effet il s'agissait

- de ne pas surreprésenter les familles ayant restitué 2 questionnaires.
- de prendre en compte la perception de l'impact familial qui peut varier selon le sexe du parent, effet décrit par les auteurs de l'échelle (*Trute 2007*).
- de s'affranchir du potentiel écart de réponse entre père et mère pour un même enfant.

Les réponses des pères sont donc montrées à titre indicatif.

Le questionnaire FICD original permet de calculer un score d'impact négatif et un score d'impact positif par la somme des différents items répartis comme indiqué dans le tableau 9. Chacun de ces scores varie de 0 à 40, un score élevé indiquant un haut niveau d'impact. Quand plusieurs réponses sont manquantes, le score du répondant n'est pas calculé.

Tableau 9 : Questions mesurant l'impact positif et négatif dans l'échelle FICD

Impact négatif	Impact positif
1. S'occuper des besoins de l'enfant avec handicap a créé des contraintes de temps supplémentaires.	3. Cette expérience nous a apporté sur le plan spirituel
2. Il y a eu un bouleversement désagréable des habitudes de vie familiale.	5. Les membres de la famille font plus les uns pour les autres qu'ils ne font pour eux-mêmes.
4. Avoir un enfant avec handicap a conduit à des dépenses supplémentaires.	6. Avoir un enfant avec handicap a amélioré les relations au sein du couple.
7. Avoir un enfant avec handicap a entraîné une restriction des relations sociales en dehors du foyer.	8. Cette expérience nous a fait prendre conscience de ce qui compte dans la vie.
9. Le stress chronique au sein de la famille a été une conséquence.	10. Cette expérience m'a aidé à apprécier combien chaque enfant a une personnalité unique et des talents particuliers
11. Nous avons dû décaler ou annuler des vacances importantes.	12. Les membres de la famille sont devenus plus tolérants envers les personnes différentes et acceptent mieux en général les différences physiques ou mentales
13. Avoir un enfant avec handicap a réduit le temps que les parents peuvent passer avec leurs amis.	14. Le handicap de l'enfant a entraîné un développement personnel positif ou plus de force de caractère chez la mère et/ou le père.
15. A cause de la situation de l'enfant, les parents hésitent à téléphoner à leurs amis ou leurs connaissances.	16. Cette expérience a rendu les membres de la famille plus ouverts aux besoins des autres et aux luttes pour les handicapés.
17. La situation a créé des tensions au sein du couple.	18. Cette expérience m'a appris qu'il y a de nombreux petits bonheurs à vivre avec un enfant qui a un handicap.
19. Dans les circonstances du handicap de l'enfant, des achats importants ont été remis à plus tard.	20. Elever un enfant avec handicap a donné plus de sens à la vie pour les membres de la famille.

Le tableau 10 rapporte la distribution des scores d'impact positif et négatif séparément chez les mères et chez les pères. Les mères interrogées décrivent un fort impact positif lié au handicap de l'enfant avec une moyenne à 33,7 (SD 4) sur 40 et un impact négatif plus modéré 29,1 (SD 5,2). Les scores moyens sont peu différents entre les pères et les mères que ce soit pour l'impact positif ou négatif. La situation est vécue de manière intense dans un sens ou dans l'autre. A titre d'exemple, 25% des parents ont un score total d'impact positif entre 37 et 40.

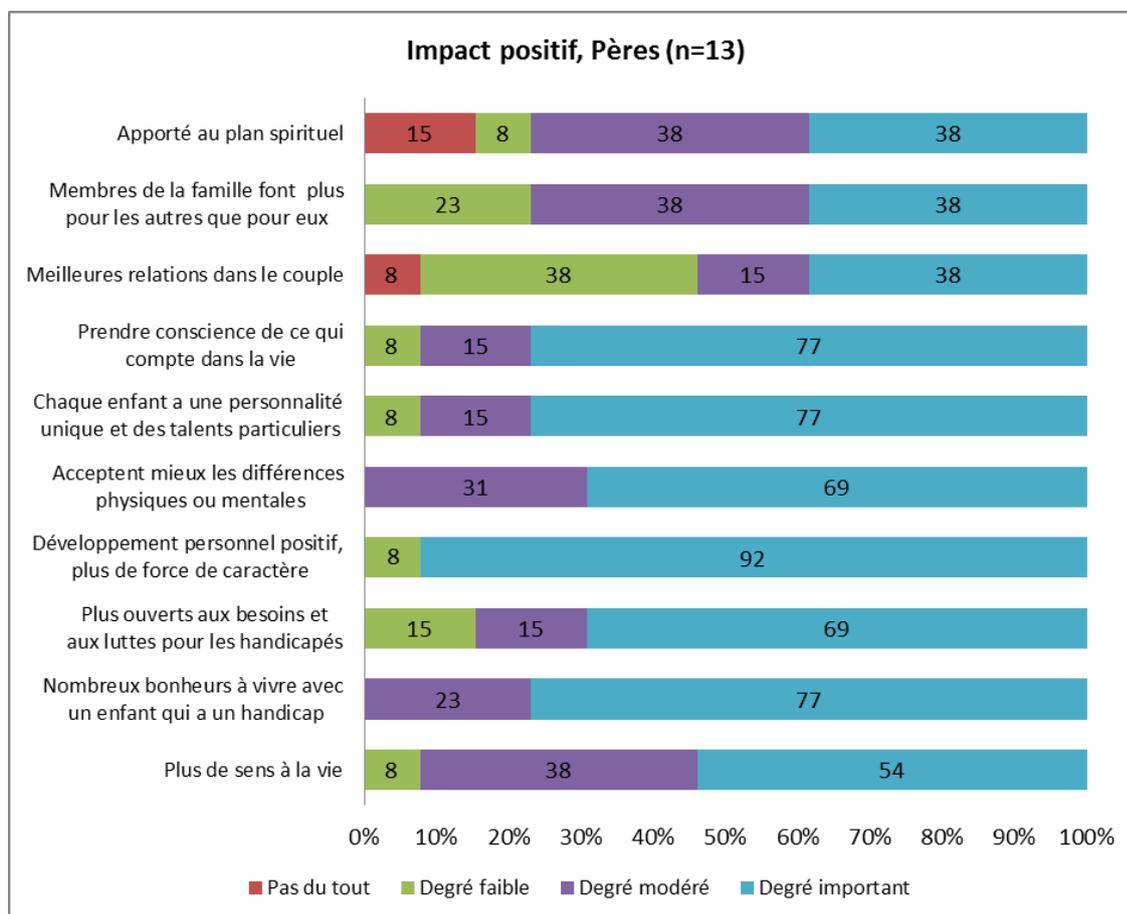
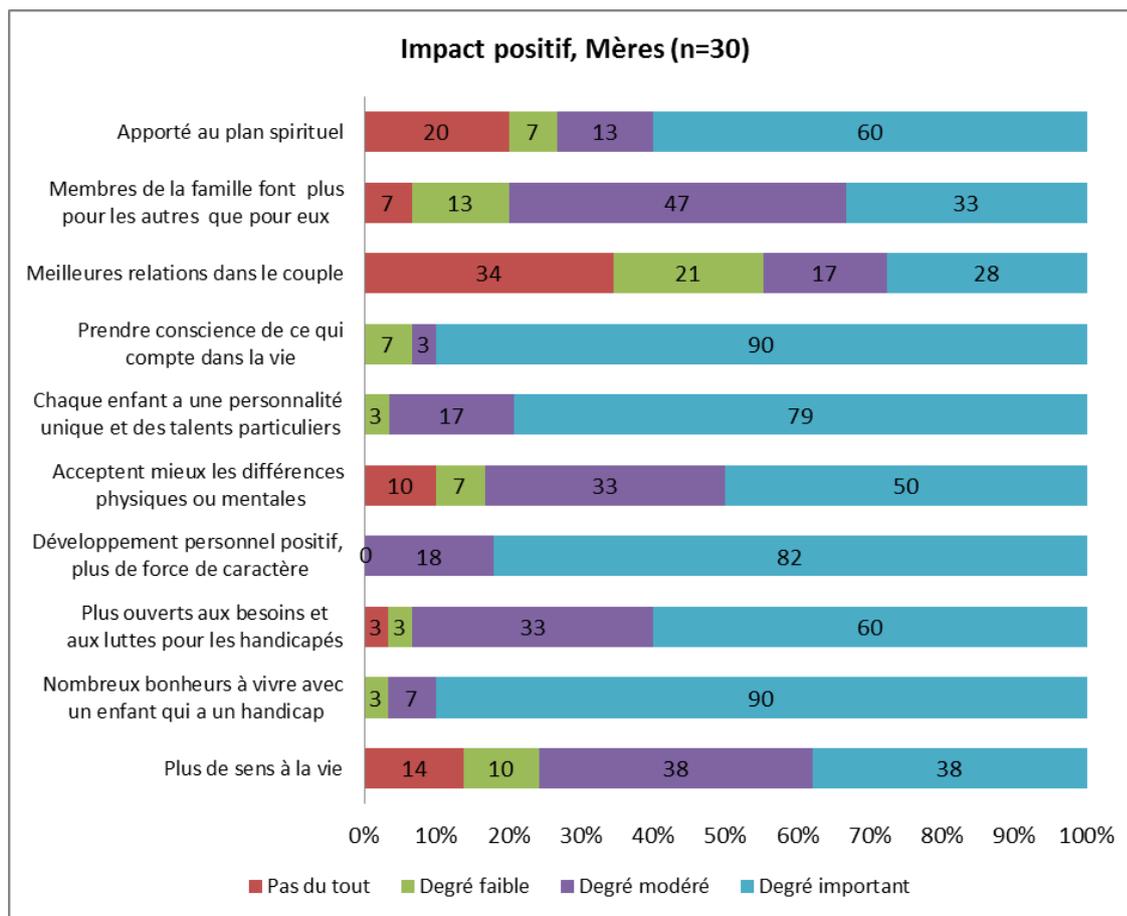
Tableau 10 : Mesure de l'impact positif et négatif par l'échelle FICD

	N	Moyenne	SD	Score min	Score max	P50
Impact positif mères	29	33,7	4,0	22,2	40,0	34,0
Impact positif pères	13	34,7	3,1	29,0	40,0	34,0
Impact négatif mères	30	29,1	5,2	15,0	36,0	30,0
Impact négatif pères	13	31,2	5,6	22,0	39,0	33,0

Ces scores semblent plus élevés que ceux relevés dans la littérature chez les parents d'enfants atteints de paralysie cérébrale (Guyard et al. 2012) ou d'autres handicaps (retard mental, autisme ...) (Trute et al. 2007) mais on ne peut pas affirmer que ces écarts sont dus à la sévérité du handicap car l'effectif de notre population est beaucoup plus faible et le niveau d'éducation plus élevé.

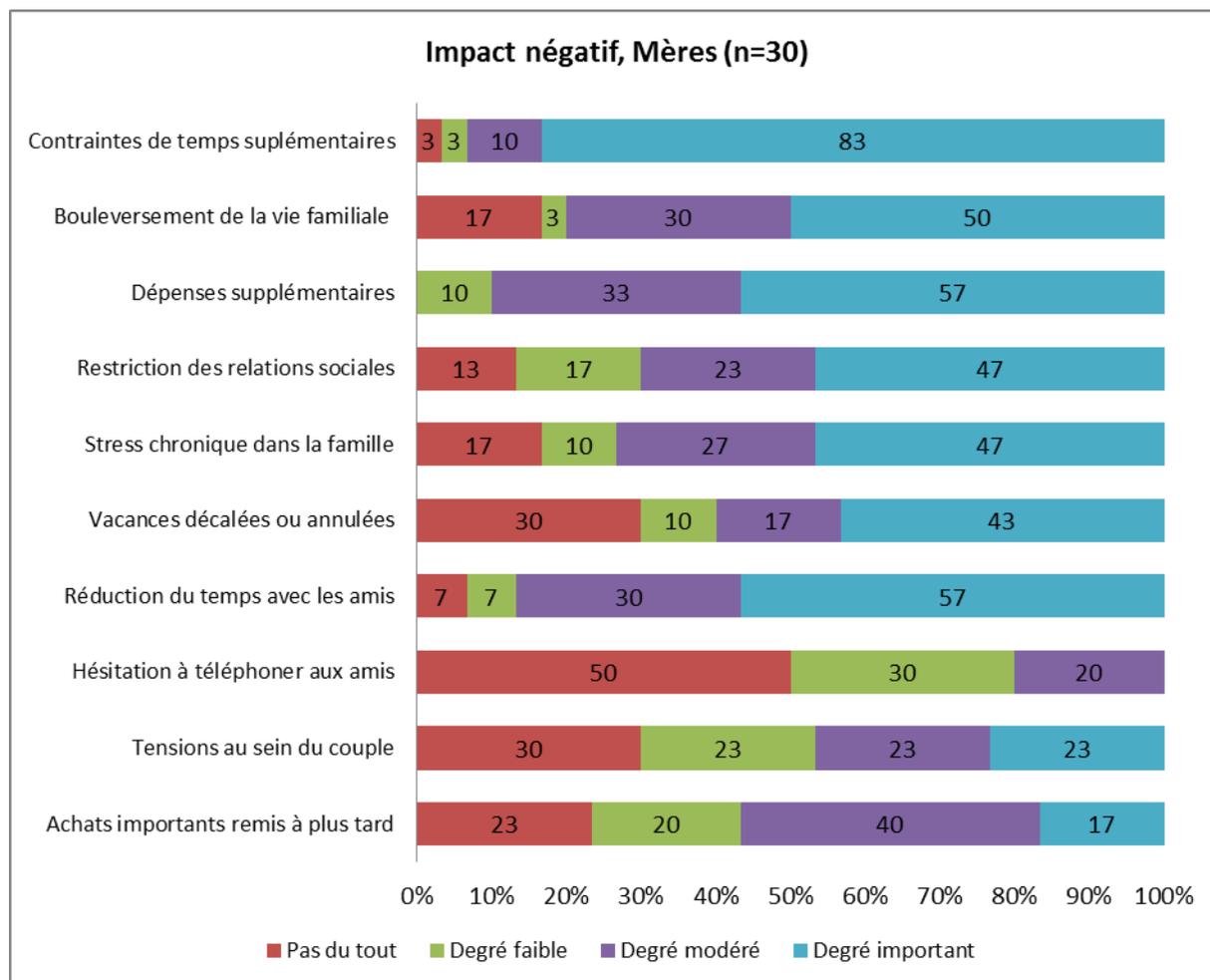
Pour chaque question, le parent devait exprimer son degré d'accord (en 4 catégories) avec l'affirmation. Le détail des réponses est décrit dans les graphiques suivants. L'effectif des pères étant plus restreint, leurs réponses ne reflètent pas la totalité des enfants et ne peuvent pas être comparées directement aux réponses des mères.

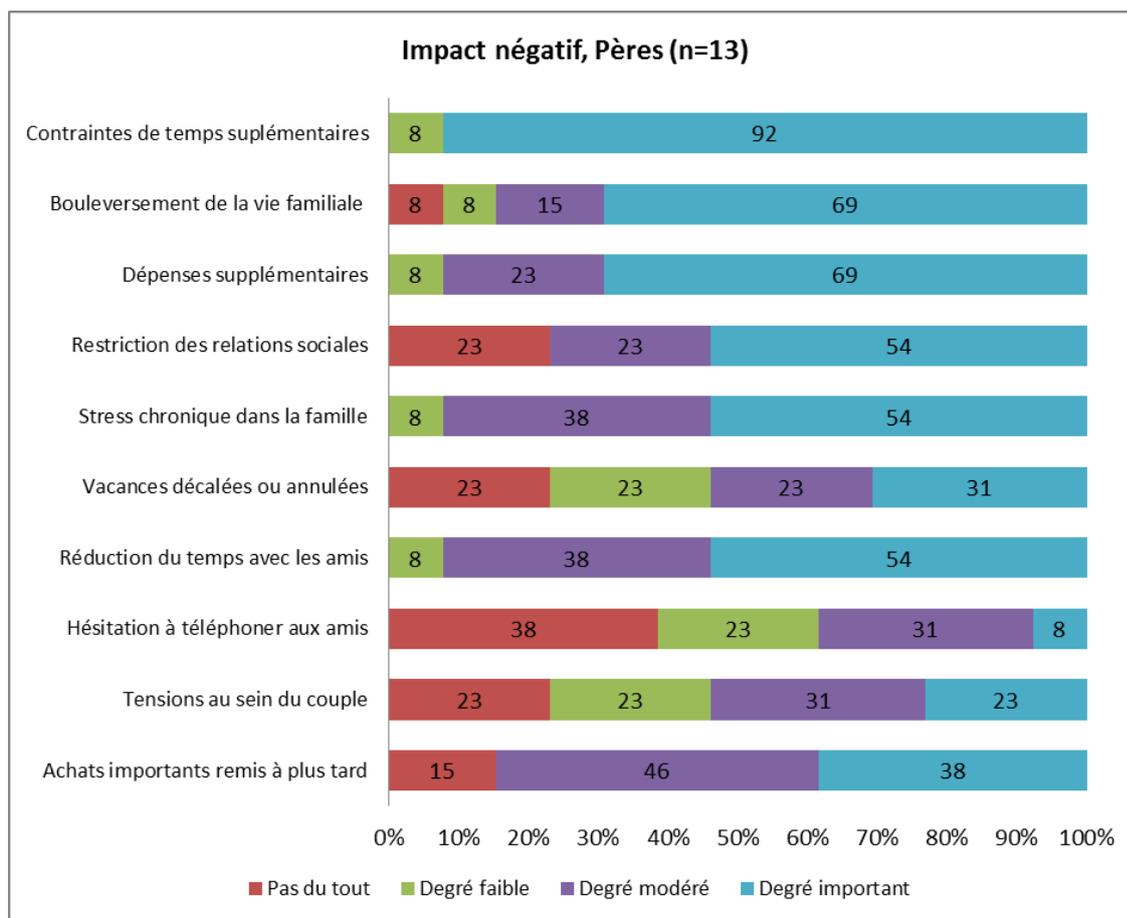
Graphique n°3 : Répartition des réponses aux questions de l'échelle positive



Le plus fort impact positif (le plus de réponses à un degré important) est retrouvé pour les questions 8 et 18 qui sont liées aux sentiments des parents : «cette expérience m’a fait prendre conscience de ce qui compte dans la vie », « cette expérience m’a appris qu’il y a de nombreux petits bonheurs à vivre avec un enfant qui a un handicap ». A l’inverse le plus faible impact positif ainsi que la plus grande disparité de réponses portent sur la question de l’amélioration des relations au sein du couple. Les réponses des pères vont dans le même sens avec pour eux, une très forte proportion de réponses positives à la question 14 concernant la force de caractère.

Graphique n°4 : Répartition des réponses aux questions de l’échelle négative



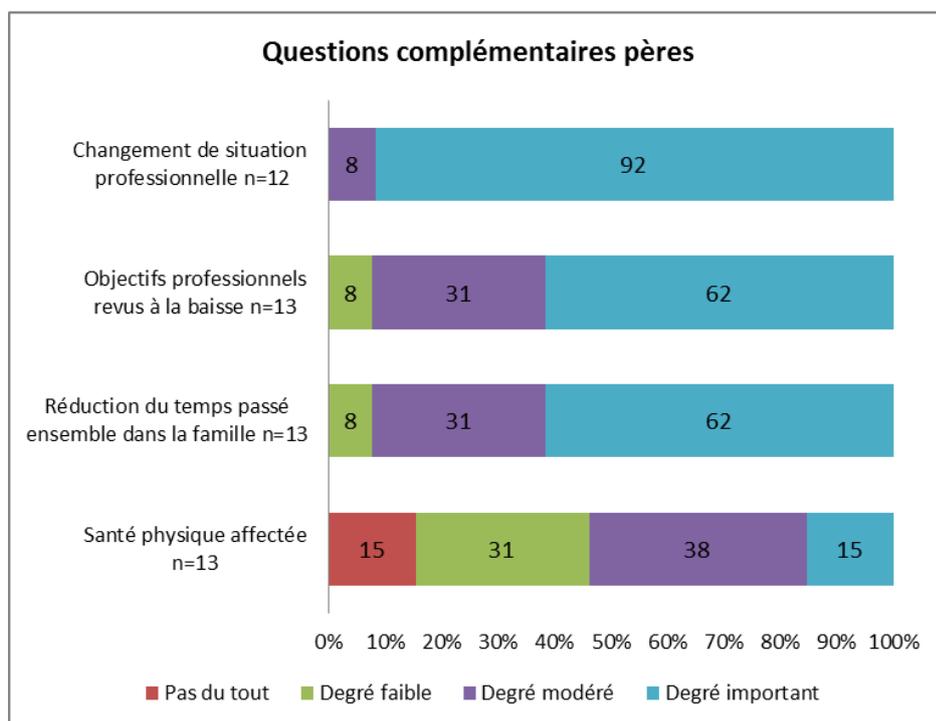
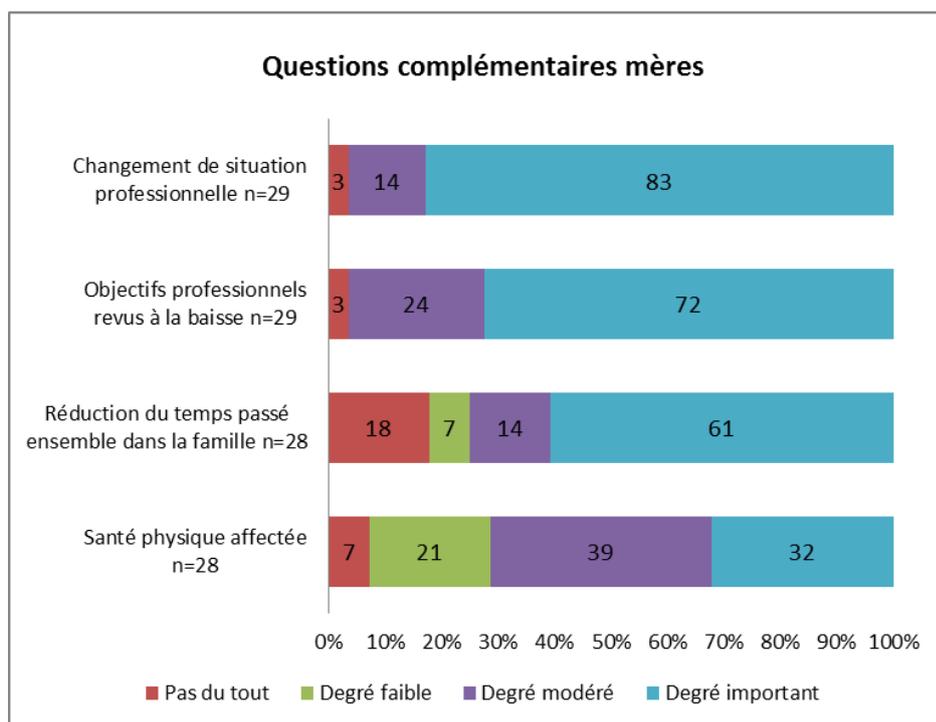


Le plus fort impact négatif (le plus de réponses à un degré important) est retrouvé pour la question 1 : contrainte de temps supplémentaire. Le plus faible impact négatif est rapporté sur la question 15 : hésitation à téléphoner aux amis. Et la plus grande disparité de réponses porte sur les tensions au sein du couple. La même dynamique de réponses est retrouvée chez les pères.

Comme indiqué précédemment, l'échelle FICD+4 comprend 4 questions complémentaires. Les modalités de réponses par degré d'accord sont les mêmes.

Un impact très fort sur la vie professionnelle est décrit par tous les parents (Graphique 5). Ce résultat est retrouvé dans les caractéristiques sociales des familles où 25% des femmes ne travaillent pas et la majorité de celles qui travaillent sont à temps partiel. A l'inverse les avis sur l'impact sur la santé des membres de la famille sont plus divergents.

Graphique n°5 : Répartition des réponses aux questions de l'échelle complémentaire



Il est intéressant de noter que, pour les familles dont les enfants n’ont finalement pas été retenus par les experts comme appartenant au champ du handicap rare, on retrouve une tendance à des impacts plus faibles chez les mères, cette tendance est plus marquée dans les impacts négatifs que positifs et ne se retrouve pas chez les pères.

4.10.2. Impact du handicap sur la famille et les amis

Un bouleversement de la vie familiale au niveau du couple

La plupart des parents mentionnent de grands changements dans la vie familiale : éclatement de la famille, intimité brisée. Au cours de 5 entretiens, la séparation des parents est décrite comme liée directement au handicap de l'enfant, au contraire pour d'autres, leur couple a été soudé, ils se sont unis pour faire face mais dans tous les cas leur situation familiale, leur vie de couple et leurs projets ont été modifiés.

N°33, M, F, 17 ans, D4 : « Alors, c'est lourd. Je sais qu'on dit qu'il y a 80 % de couples de parents d'enfant handicapé qui sont séparés ou divorcés. Soit ça divise, soit ça rapproche et ça épaulé. Et c'est vrai que ce n'est pas toujours facile. Nous, on est sur une bonne longueur d'onde, ça va, on s'épaulé. Quand il y en a un qui ne va pas bien, l'autre reconforte l'autre. On a trouvé un bon fonctionnement. »

N°15, M, G, 12 ans, D3 « Avec mon mari, c'était moins drôle parce que de toute façon j'étais tout le temps inquiète ou quoi et puis autant on fait des efforts pour les petits. Avec les adultes, on ne fait pas d'effort parce qu'on a donné tout ce qu'on avait et autant ce n'était pas drôle quoi. On n'avait pas la pêche, ni l'un ni l'autre et tout. Mais on ne s'est jamais lâché, on ne lâchera jamais.»

N°28, M, G, 14 ans, D5 : «le père ne s'en occupe pas, ne s'en est pas occupé, donc moi, je n'avais pas le temps d'avoir un enfant de plus à la maison. Donc je me suis séparée, il avait 3 ans et le dernier 2 ans oui. Et ça se passe mal, ça continue à mal se passer de toute façon. Et même là-dessus, j'étais seule. Même lui me disait, mais même les médecins disent que tu es folle. »

Le handicap impacte également les frères et sœurs : manque d'attention, jalousie, sentiment d'abandon, devoir grandir plus vite sont décrits par les parents qui ont souvent un sentiment de culpabilité envers le reste de la fratrie, ils n'ont pas eu assez de temps à leur consacrer et les ont privé de certains loisirs, de vacances en famille, etc.

N°21, M, G, 15 ans, D5 « J'étais inquiète pour elle en fait parce que je me disais : oh, je n'ai pas assez de temps à lui consacrer et puis quelque part, il y avait un moment où je me culpabilisais parce qu'elle en fait, je me disais, mais elle n'a rien quoi. Enfin et elle pleurait...enfin, je pense qu'elle avait besoin autant de moi que P., mais elle n'était pas malade...des fois on en parle et le jour où j'ai pris conscience de ça, quelque part...après, elle allait mieux. Parce que elle aussi, elle avait des choses...elle avait mal, comme un autre enfant et elle devait souffrir aussi du fait que son frère soit malade. »

N°6, M, F, 17 ans, D4 : « Ben l'ainée, elle... elle pense qu'on s'est plus occupé de X que d'elle déjà, qu'elle a dû grandir plus vite, que... voilà, enfin, tout ça, ça l'a poussée à... voilà. Et... oui, son parcours, du coup, a été compliqué. Elle a mal accepté ça, cette situation. Et elle nous le reproche encore aujourd'hui. Elle a 25 ans. »

Un sentiment d'isolement, d'abandon par les autres

Une minorité de parents (7/32) décrivent un cercle amical et familial solide, « formidable ».

N°28, M, G, 14 ans, D5 « non. J'ai mes amis que j'ai toujours depuis des années et qui m'ont toujours soutenue. [...] Heureusement que j'avais des amis autour de moi qui étaient formidables ».

Au contraire, la plupart (19/32) se sont sentis délaissés. Ils décrivent des changements dans leur cercle amical ou familial, un manque de compréhension, ou un départ des amis. Ils ont un regard différent, pas les mêmes problèmes ni les mêmes possibilités de loisirs (vacances). Certains ont fait un tri plus ou moins volontaire dans leurs relations ; d'autres ont trouvé plus simple de s'entourer de parents d'enfants handicapés qui ont les mêmes préoccupations qu'eux mais qui les ramènent toujours à leur condition.

La famille élargie est également touchée, certains membres ont du mal à accepter le handicap et se sont éloignés tandis que d'autres ont été une aide précieuse à certains

moments. Et pour les oncles/tantes ou les frères et sœurs à l'âge adulte, la peur est parfois présente d'avoir un enfant handicapé.

N°26, M F, 14 ans, D2 : « Quand il y a des soucis comme ça, si important, les gens n'osent plus inviter, venir, etc. Ils sont gênés donc du coup, les relations se coupent petit à petit.[...] j'ai un frère [...] qui a beaucoup de mal avec ce problème-là. Il a beaucoup de mal à nous côtoyer. Parce que ça lui fait mal et donc du coup, il préfère nous voir très peu. Voilà. C'est quand même assez douloureux pour moi, voilà. Sur le plan amical pareil, j'ai des amis qui ont arrêté de nous appeler, de nous voir, de nous inviter. »

N°9, M, G, 11 ans, D2 : « Sur les amis, les relations, oui aussi, on n'a pas forcément les mêmes amis, il y a des gens qui malgré toute leur bonne volonté ne comprennent pas ce que ça peut représenter d'avoir un enfant handicapé et puis il y a des gens qui n'ont pas envie de s'embêter la vie non plus, à gâcher leurs vacances par exemple, en partant avec nous parce que nous, on est quand même très limités, donc ce n'est plus les mêmes activités, il n'y a plus rien de pareil, on ne peut pas sortir au resto comme ça au dernier moment donc forcément avec le temps, ça s'éclaircit. »

N°10, B-M, F, 13 ans, D2 : « Non. Les gens ils acceptent O. comme ça, si ça ne va pas...
P : ...ils dégagent. »

N°12, M, G, 16 ans, D2 : « On m'a dit une fois qu'il fallait que je m'entoure de gens positifs et c'est vrai. Les gens qui ne m'apportent rien, j'évite. C'est moi qui ai fait le ménage, ce n'est même pas eux, c'est même pas les gens, non c'est moi. C'est venu de moi. »

4.10.3. Des complications au niveau professionnel

Tous les parents interrogés ont dû adapter leur vie professionnelle au handicap. Des adaptations d'horaires pour certains à l'arrêt de leur travail pour d'autres, principalement des mamans, elles sont une majorité à avoir arrêté de travailler à un moment (congé parental, démission, licenciement) comme décrit précédemment. Certaines ont pu reprendre à temps partiel, pas toutes. Les familles décrivent une incompatibilité de la vie professionnelle avec le handicap de l'enfant et un renoncement à leur carrière.

N°5, M, F, 12 ans, D3 : « Au niveau professionnel, je veux dire j'ai démissionné deux fois donc...La première fois, j'avais trouvé un emploi derrière donc c'était à temps partiel, mais j'ai été obligée de démissionner parce que ce n'était plus possible quoi. Pourtant je n'étais pas à plein temps, mais c'était infernal oui. »

N°29, M, F, 13 ans, D2 : « Moi, j'ai arrêté totalement de travailler. »

P : « C'est-à-dire que je m'en fous royalement de ce que je peux faire comme travail, je prends tout ce qui vient, je vais partout où il y en a, ça m'est égal de faire quoi que ce soit, j'ai pas de but précis. Mon but précis c'est d'avoir des fonds qui rentrent pour pouvoir financer notre loyer et c'est tout, et aider notre enfant. »

Certains employeurs et/ou collègues sont compréhensifs et facilitants tandis que d'autres sont moins tolérants (pas de facilité, jalousie des collègues à cause des absences répétées).

N°23, P, F, 11 ans, D4 : « J'ai aucune facilité, aucune...aucun arrangement possible avec mon employeur pour... parce que j'ai un enfant handicapé quoi. »

N°26, M F, 14 ans, D2 : « Et sur le plan professionnel, ça a eu un retentissement aussi puisque j'avais un poste de cadre et j'ai demandé à un moment donné d'être rétrogradée et de travailler à temps partiel. C'est la raison pour laquelle on a accepté cette demande. Comme j'avais un enfant handicapé, j'ai eu droit à un temps partiel et sinon on n'accédait pas à ma demande. »

4.10.4. Des situations financières délicates

Certaines familles (8 sur 32) précisent qu'elles avaient un bon apport financier qui les a mis à l'abri des problèmes financiers liés au handicap.

N°25, P, F, 13 ans, D3 : « Je gagne bien ma vie, donc c'est un énorme avantage. Ce qui me permet de ne pas m'emmerder quand je... quand je veux changer de voiture ou un truc comme ça, c'est pas grave. Mais sinon, effectivement, je... après, très très bon soutien de la MDPH, de ce côté-là et ça, ça fonctionne super bien. Pour

les équipements, même pour tout ce qui est... PCH, aides diverses et multiples pour payer la nounou, pour aider à financer la nounou. Ça ne couvre pas la totalité, mais ce n'est pas grave. Ce n'est pas grave. C'est... je trouve que c'est bien. C'est vraiment bien. Faut se battre...mais c'est pas mal. Mais c'est uniquement compliqué en termes logistiques en fait. Après, je pense que ça doit être beaucoup plus compliqué pour d'autres que pour moi, beaucoup plus compliqué. Les gens qui gagnent le SMIC je ne sais pas comment ils font. »

Pour toutes les autres familles, le handicap a eu des conséquences au niveau financier : les besoins en matériel, en jouets, en aménagement sont très importants et la famille a souvent une perte de revenus liée à un arrêt ou une diminution du temps de travail d'un des parents. Les aides compensent une partie des dépenses mais la plupart font état de difficultés liées à l'achat de matériel qui n'est pas remboursé (couches, matériel médical ou informatique) ou pas dans sa totalité (fauteuil, poussette adaptée, siège-corset, verticalisateur travaux d'aménagement du domicile ou de la voiture). Une majorité des parents sont désarmés face à la rigidité du système d'aides comme par exemple la nécessité de devoir refaire des dossiers régulièrement pour des handicaps qui ne sont pas évolutifs –problème déjà évoqué précédemment-, le fait que le matériel acheté doit être neuf pour être remboursé et qu'il n'est pas possible d'avoir des aides pour du matériel d'occasion, ce qui leur paraît absurde notamment pour les voitures équipées.

N°1, M, F, 10 ans, D2 : « Ah bah c'est du luxe d'être handicapé... »

N°9, M, G, 11 ans, D2 : « C'est vrai que l'aménagement du domicile, c'est limité à 10000€, quand on sait que la simple pose d'un rail c'est 5000 €, voilà, on ne va pas très loin. (...) Et sur ces 10000€, si les dépenses ne dépassent pas 1500€, c'est pris en charge à 100%, si on dépasse de 1500 €, le reste entre 1500€ et...c'est 50% des frais qui sont pris en charge, plafonnés de toute façon à 10000€. »

N°24, M, G, 14 ans, D2 : « Ces choses, justifier... le nombre de dettes qu'on a de... le loyer, je trouve que c'est trop. C'est quand même un handicap où l'enfant est censé être à 100%, je ne vois pas là... à ce moment-là au niveau du fauteuil, des lunettes, il est où le 100% ? Puisque bon, moi ce n'est pas pour dire que « il est devenu handicapé », il est né en fait handicapé. »

4.10.5. Un combat permanent des parents pour obtenir des droits

Face à ces situations complexes, s'ajoute l'énergie continue déployée tout au long du parcours de vie de l'enfant pour obtenir les prises en charge médicales ou médico-sociales adéquates. Beaucoup de parents disent devoir « **se battre** » **en permanence** parlant parfois de « double peine ».

N°2, M, F, 15 ans, D2 : « Même pour avoir ce à quoi on a droit, il faut se battre. Il faut se battre pour tout. Moi, c'est ce que j'en retiens, je me suis battue enfin, nous nous sommes battus pour tout. »

N°33, M, F, 17 ans, D4 : « Ça demande énormément, énormément d'énergie. C'est se battre pour tout... ».

La mère explique dans ce témoignage son combat permanent pour obtenir des prises en charge avec une réticence de l'école maternelle publique pour accueillir l'enfant, la nécessité de se battre pour obtenir une AVS, de se battre auprès de la MDPH pour obtenir une solution de repli, suite au renvoi de l'enfant d'un premier IME.

4.10.6. La santé de la famille, surtout celle de la maman, impactée

Dans trois familles aucun retentissement sur la santé d'un des membres de la famille n'est rapporté. Les familles rapportent principalement de la fatigue jusqu'à l'épuisement lié au stress et aux problèmes de sommeil que peut avoir l'enfant.

N°7, M, G, 12 ans, D3 : « Je me levais entre, en moyenne au moins, minimum 3 fois dans la nuit à 6, 7 fois dans la nuit pour aller le voir puisqu'il toussait, donc il vomissait... Plein de choses comme ça. Je dormais... en 3

années, je n'ai jamais eu une seule nuit complète, ça a été vraiment des nuits toujours entrecoupées tout le temps tout le temps. »

N°35, M, G, 15 ans, D5 : « Enfin de ses frères en tout cas, je ne pense pas. La mienne sûrement, forcément parce que je dors beaucoup moins bien, je suis beaucoup plus stressée forcément. Alors j'essaie de me contenir, mais je suis beaucoup plus sensible que je ne pouvais l'être avant, forcément. »

Pour toutes les autres, migraines, douleurs articulaires, maux de dos sont des conséquences fréquentes, beaucoup de stress également provoquant insomnie et dépression.

N°7, P, G, 12 ans, D3 : « Parce que c'est moi qui le montais à l'étage, parce qu'on n'avait pas le monte-escalier donc je le portais. Ce qui a fini ma hanche ». (opération)

N°31, M, G, 13 ans, D5 : « J'étais souvent énervée, sur les nerfs et tout. C'est-à-dire, j'avais énormément de maux de tête et des vomissements, mais je me vidais. Des maux de tête à devenir folle. Et des maux de dos, des maux de dos... on m'avait fait faire des radios, j'avais fait des séances de kiné, rien n'y faisait. [...] C'est lié au stress je pense. Et à l'épuisement, la fatigue... »

N°28, M, G, 14 ans, D5 : « : j'ai perdu la moitié de mes cheveux 2 fois par le stress. Moi, je n'ai pas une très bonne santé, je fais des hémorragies... oui, nerveusement, la fatigue, je suis insomniaque, [...] Oui, ça m'a rendu insomniaque, le stress, toujours la peur, on vit avec la peur tout le temps, mais... après, on essaie de ne pas y penser, j'essaie de relativiser, c'est ça qui est difficile. [...] j'ai fait des pelades nerveuses. On m'avait dit c'est le stress, on ne peut rien faire, ça met 3 à 4 mois à repousser. »

Les parents d'enfants porteurs de handicap rare sont **des personnes ordinaires qui vivent des situations extraordinaires et une « parentalité hors norme »**. Ces situations sont souvent très lourdes et poussent les parents au bout de leur capacité physique et psychique. Certains parents sont confrontés à des troubles très difficiles à supporter au quotidien : crises d'épilepsie avec chutes violentes, troubles sévères du comportement, hurlements, etc. Ces situations peuvent amener les parents à des idées suicidaires.

N°9, M, G, 11 ans, D2 : « Le matin quand je l'habille, en général, c'est des hurlements et le soir, au moment du déshabillage, il n'y a pas de hurlements alors que je fais les mêmes gestes donc je ne comprends pas en fait, voilà, ça fait des années que c'est comme ça et je ne comprends pas et personne n'est capable de m'aider en fait. »

N°31, M, G, 13 ans, D5 : « J'étais à bout, et heureusement que ce centre, à l'IME, merci. Ils ont été très compréhensifs, ils me le prenaient (...). Il faut dire, j'aurais fait une bêtise par rapport à mon fils et puis à moi. J'en pouvais plus, j'étais (...) au bord du gouffre, je n'en pouvais plus. Sous antidépresseurs et tout.

N°35, M, G, 15 ans, D5 : « Quand on galérait beaucoup à l'école et qu'il faisait des crises d'épilepsie, quand on ne savait plus où se tourner, si je n'avais pas eu mon fils aîné et un entourage familial solide, je l'aurais pris par la main, on aurait sauté d'un pont parce que qu'est-ce qu'on va faire. »

Un parent est devenu alcoolique suite à l'annonce d'une espérance de vie de 5 ans pour sa fille âgée de 4 ans.

N°10, P, F, 13 ans, D2 : « Voilà. Et là, je suis tombé dans l'alcool, que je me suis mis à boire pour on va dire oublier. »

4.10.7. Des stratégies résilientes mises en place

Face à ces nombreuses difficultés, **certains parents arrivent à trouver des ressources pour développer des stratégies résilientes** qui leur permettent de tenir bon au quotidien. Une mère explique, par exemple, l'épreuve traversée par les parents suite à la réaction inflammatoire de leur enfant lors d'une opération des hanches et le passage en soins intensifs alors que la mère venait d'accoucher de son deuxième enfant. Le contraste entre la

joie de la naissance d'un enfant et la crainte du décès de l'aîné a été très difficile à vivre. Dans ce contexte particulier, les parents ont trouvé des moyens de positiver la situation :
N°11, M, F, 14 ans, D3 : « Ce contexte-là ne nous aide pas beaucoup, toujours dans notre idée, trouver des moyens de s'en sortir. À ce moment-là on a regardé un peu haut en disant allez on fait une promesse, si elle s'en sort, on se marie, l'année suivante on s'est mariés, voilà, elle s'en est sortie, mais ça n'a pas été simple, houlà. »

4.10.8. L'importance du soutien psychologique des parents et/ou des aidants

Compte tenu de ces situations psychiquement et physiquement épuisantes pour les familles, **le soutien psychologique des parents, et parfois de la cellule familiale dans son ensemble, est primordial.** Du bien-être de l'aidant dépend en effet celui de l'enfant.

Une mère parle du soutien psychologique proposé par le SSR/IEM fréquenté par son enfant comme d'une aide qui lui a « sauvé la vie » :

N°21, M, G, 15 ans, D5 : « Il y avait une psychologue et j'ai entamé, j'ai commencé une psychothérapie et que je continue encore aujourd'hui. À partir de ce moment là, moi je sais que c'est ce qui m'a sauvé la vie...On en parle aujourd'hui avec certains parents...heureusement que la psychothérapie, ça m'a fait du bien. »

Certains parents soulignent à ce sujet un **manque d'accompagnement psychologique et attendent un soutien le plus tôt possible dès l'annonce du handicap.** Lorsqu'il est mis en place, cet accompagnement arrive parfois tardivement, les parents ayant accumulé énormément de stress pendant de longues années.

N°31, M, G, 13 ans, D5 : « Elle m'a dit, la psychiatre que j'avais trop accumulé pendant 12-13 ans, j'ai accumulé, je ne disais rien, je portais tout sur moi. »

Une mère explique qu'elle a bénéficié d'un accompagnement psychologique conseillé par l'IME de manière fortuite au moment où elle s'est effondrée lors des premières séances de *packing* proposées par le centre et auxquelles elle assistait. Cet accompagnement a été apprécié mais jugé trop tardif.

N°23, M, F, 11 ans, D4 : « Bon, juste après le *packing* à M., on me l'a proposé parce que je pleurais comme une madeleine (...).Et c'est là où H., elle est venue me voir et elle me dit : "mais vous avez jamais eu une aide psychologique ?" J'ai dit : "non, H., j'ai jamais rien eu". Elle me dit : "ah non, non, non, il faut commencer". Mais c'était trop tard. (...) Pourquoi on nous l'a pas dit à l'Hôpital, disant : "Mais vous devriez vous faire suivre parce que vous allez apprendre des mauvaises nouvelles" ? Mais chaque fois qu'on y allait, une fois par mois, nous avions une mauvaise nouvelle. »

Le soutien psychologique des parents est également important pour **faire face à l'isolement que subissent certaines familles suite au handicap de leur enfant** : rejet de certains membres de la famille élargie ou de certains amis, sorties de plus en plus rares, tensions voire séparation du couple, etc. L'isolement est particulièrement important lorsque la mère devient aidante familiale de son enfant.

4.10.9. Des parents experts qui enfilent souvent un costume de soignants

Le handicap rare rend les parents experts de la maladie et des troubles de leur enfant, à tel point qu'ils se retrouvent parfois dans **une posture de sur-experts qui en connaissent davantage que les soignants sur les pathologies.**

Cette situation peut s'avérer inconfortable pour les parents qui deviennent proactifs dans la prise en charge médicale de l'enfant sans l'avoir choisi. Il arrive dans ce cas que le corps médical se repose, plus ou moins consciemment, sur les parents.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « C'est un sujet, on va dire, de blague maintenant, mais régulièrement notre médecin de famille nous dit : "bon alors, c'est quoi votre diagnostic ?" (...) On est vus comme expert en fait, on a été placés de toute façon aussi comme ça. (...) Mais j'ai une version aussi un peu négative des choses, c'est-à-dire que ça arrange le corps médical de pouvoir compter sur nous, mais au sens négatif du terme. »

Cette situation peut même s'avérer contre-productive, comme cette mère qui s'estime avoir été une trop bonne traductrice avant l'appareillage auditif de sa fille ce qui a empêché la reconnaissance du handicap.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « J'ai une position de traductrice" (...) "là on a déjà un premier effet victime de notre succès puisqu'avant qu'elle soit scolarisée en fait, je suis suffisamment bonne en termes d'interface pour que ça ne se voie pas trop, dans les échanges et du coup ça a trainé quoi. »

La plupart des parents endossent quotidiennement **un rôle de soignant auprès de leur enfant compte tenu des nombreux soins à leur apporter en continu** : remettre une sonde, donner de l'oxygène, donner un traitement, changer les couches, accomplir certains actes médicaux pour sortir du milieu hospitalier, etc. Ce rôle est toutefois perçu comme inévitable car les parents n'ont pas d'autres choix que d'assurer le bien-être et la survie de leur enfant.

N°34, M, F, 12 ans, D5 : « Après, je dis, tout ce qui est soins médicaux, on ne devrait pas le faire mais d'un autre côté, si on ne le fait pas, le gamin, il reste à l'hôpital et nous, on reste aussi à l'hôpital. Donc, si on veut en sortir, il faut... Surtout quand on est isolé comme ça, loin... Après, il faut faire les soins et... Ça permet de rentrer chez soi, simplement. Donc, effectivement, on a des rôles qui ne sont pas spécialement les nôtres mais on s'adapte aussi à ces rôles-là.

P : Surinvestissement non, moi, je n'ai pas senti ça, c'était une nécessité quoi. Je n'ai pas ressenti dans ce sens-là.

M : Ce n'est pas négatif, quand je dis surinvestissement, c'est vraiment donner beaucoup beaucoup.

P : Oui, de toute façon, il n'y avait pas le choix, on ne se pose pas tellement la question je crois. »

La plupart estiment ce rôle de soignant nécessaire mais d'autres souhaiteraient ne pas avoir à l'endosser.

N°23, P, F, 11 ans, D4 : « Déjà, les sondages, c'est pas notre rôle. Quand moi, on m'a formée pour le sondage, j'ai dit : « mais je ne vais jamais arriver à ça ». Ça c'est pas du tout notre rôle, c'est... c'est un rôle de... d'infirmier quoi, je veux dire. »

Pour trouver un équilibre, certains soulignent que le rôle de soignant doit être ponctuel.

N°25, P, F, 13 ans, D3 : « Ben on n'est pas docteurs. Moi je pense qu'il y a vraiment une séparation des rôles quoi, c'est-à-dire qu'il y a des parents qui sont là pour assumer tout ce qui est affectif, tout ce qui est éducation, même... éducation sociale, etc. jusqu'au niveau où c'est recevable par le gamin ou la gamine en question, c'est tout. Les parents ne sont pas des rééducateurs. À mon avis, les parents ne sont pas des docteurs, ce ne sont pas des kinés, etc., etc. Alors on est obligés de donner un peu la main là-dessus parce que si on part 15 jours ou 3 semaines en vacances, il ne faut pas que ça s'arrête quoi. Donc il y a des mouvements qu'on apprend, etc. et qu'on fait, mais c'est tout. [...] ça me paraissait normal. Mais on n'est pas des rééducateurs quoi. Je veux dire en systématique. »

D'autres trouvent ce surinvestissement naturel et sont prêts à tout sacrifier pour leurs enfants. Malgré ces sacrifices, ils pensent qu'ils n'en font jamais assez et culpabilisent.

N°26, M F, 14 ans, D2 : « J'ai eu un rendez-vous avec la psychologue du centre il y a quelques temps qui m'a dit que j'agissais comme une professionnelle avec lui. Donc, je ne sais pas. Je n'ai pas l'impression d'en faire trop, au contraire. Je trouve que je... je ne sais pas, que j'en fais pas assez, enfin je... J'aimerais être plus efficace pour lui mais voilà. »

Il en résulte des sentiments ambivalents et des parents qui se voient comme des « monstres à plusieurs têtes » : parents mais aussi infirmiers, médecins, éducateurs, ORL, coordinateurs médicaux, etc.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « On est des monstres à plusieurs têtes, pour notre fille quoi. Non, mais sérieux, c'est vrai que des fois on ne la regarde pas avec des yeux de parents parce qu'on nous a demandé de regarder avec un œil médical. »

N°23, P, F, 11 ans, D4 : « On était infirmier, docteur en... maintenant, on a les différentes casquettes : papa, maman, éducateur, rééducateur... »

N°15, M, G, 12 ans, D3 : « Moi, ce que j'ai trouvé difficile, c'est d'avoir à chaque fois à tout gérer au niveau donc, l'éducation basique d'un enfant, comment on s'habille, comment on se brosse les dents, comment on est poli, comment... Après, d'être la maîtresse, ça, c'est encore autre chose. D'être thérapeute, parce que j'ai passé des nuits et des nuits à discuter avec lui qu'est-ce qui s'est passé, t'es triste, machin, tu veux mourir, mais pourquoi ? »

Une maman a lu un extrait d'un document qu'elle a rédigé quand son enfant était plus jeune qui résume pour elle le rôle d'un parent handicapé.

N°33, M, F, 17 ans, D4 : « J'avais écrit les parents ont un rôle important à jouer, mais délicat. J'ai eu l'occasion dans le cadre professionnel de faire une formation intitulée : « animer, diriger, déléguer ». Cette formation m'a beaucoup apporté sur le plan personnel, car ces 3 mots peuvent, tel que je le ressens, résumer le rôle des parents. Animer, car il faut toujours montrer que l'on est motivé, que l'on veut aller de l'avant, que l'on y croit. Sinon, le doute s'installe vite dans les esprits et ce doute est mauvais pour la progression. X a besoin de sentir que tout le monde va dans le même sens. Il faut aussi assurer entre les réunions, le lien entre les différentes prises en charge. Diriger, je n'aime pas ce mot, mais force est de constater que souvent, quand les professionnels sont perdus, ils vous renvoient la phrase échappatoire, c'est à vous parents de décider. Décider oui, mais en fonction de quels critères ? A partir de ce que chacun dit, il faut essayer de se faire son intime conviction. Être psychologue, pour ne vexer personne. C'est une recherche perpétuelle des meilleures solutions à partir des discussions entre parents, des idées de chaque thérapeute, des lectures et recherches personnelles. Et les parents se sentent bien seuls face à leurs problèmes. Déléguer, car chacun apporte sa contribution. Et nous avons besoin de tout le monde. Ce n'est pas facile. Ce n'est jamais fini. Les relations humaines évoluent. X n'a que 6 ans, c'était à l'époque, la route est longue devant nous et c'est une course d'endurance qui est engagée. Je crois que ça résume, ça conclut ».

Afin de limiter ce rôle de soignants adopté par les parents, ces derniers attendent **davantage d'aide humaine dans leur quotidien** : aide à domicile pour les soins, pour les tâches de la vie quotidienne, pour porter l'enfant dépendant qui grandit et dont la charge devient trop lourde, etc.

Pour une vie quotidienne facilitée, les parents souhaiteraient également que soient créées des structures de loisirs adaptées aux personnes en situation de handicap : des haltes-garderies où laisser l'enfant quelques heures, des lieux de loisirs (parc, piscine, centre de sport).

N°15, M, G, 12 ans, D3 : « A un moment donné (...) on a besoin d'avoir en face de nous des professionnels qui puissent (...) nous dire : dans ces cas-là où vous, vous n'en pouvez plus, vous donnez le maximum, là vous n'en pouvez plus, on prend 4 jours, on prend 2 jours, on fait un break quoi. »

4.10.10. Le soutien parfois cherché auprès des associations

Une partie des parents ont trouvé du réconfort, de l'espoir et une vie sociale en s'investissant dans les associations, certains sont des membres très actifs. D'autres participent ponctuellement. Parfois ils préfèrent parler avec des parents d'enfants handicapés dans les salles d'attente ou sur Internet. Ils décrivent, pour la plupart, un sentiment ambivalent, d'un côté l'envie de partager les difficultés de parents handicapés et d'un autre la nécessité de sortir de ce milieu-là, de parler d'autres choses, de leurs autres enfants.

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « Les parents que [...] je rencontre à l'association confirment l'idée que c'est peut-être aussi une solution de survie pour nous parents, pas seulement que pour l'enfant. Et c'est là aussi où on reprend notre projet de famille à savoir que c'est possible encore d'avoir d'autres enfants. [...] Et avec mon mari, on n'avait pas l'idée d'avoir qu'un enfant, mais c'est la rencontre avec d'autres parents qui nous disent que oui tant qu'à faire, soyons cohérents puisque c'est possible aussi, reprenons la vie telle qu'on l'a imaginée, quoi. »

N°21, M, G, 15 ans, D5 : « Oui, on se sent moins seul. Mais bon, on est quand même seul, mais... Des fois on se dit : j'ai de la chance parce que eux c'est pire ou enfin... »

P : Depuis qu'on a cette solution, il y a un beau ciel bleu dans notre vie. Mais après, c'est comme ça, il y a des moments où malgré tout, ça vous renvoie le handicap de votre fils. Et il y a des moments assez terribles parce que c'est partagé, on est bien et mal à la fois. »

Mais d'autres, sont restés loin du milieu associatif par manque de temps, d'envie ou bien par désir de ne pas être immergés complètement dans le milieu du handicap.

N°24, M, G, 14 ans, D2 : « ça ne m'a pas intéressée parce qu'il y a beaucoup de parents bourgeois qui se... oui, on doit gérer nos enfants comme... comme des enfants normaux, mais qui se mettent trop en avant » m'as-tu vu, je pète par ci, je pète par-là, j'ai emmené l'enfant là » et que dans toutes les rues de xxxx, je ne vous vois pas avec vos enfants handicapés. Je vous vois avec les autres qui sont normaux, mais pas avec... les enfants handicapés que vous venez parce que pendant des vacances vous les avez emmenés faire de la luge, je peux faire ça aussi pour X., non l'association ne m'a pas intéressée. »

N°15, M, G, 12 ans, D3 : « Je comprends très bien que parler entre parents, on porte notre sac à dos ensemble, c'est super. À ce principe-là je suis pour, mais il se trouve que moi, je me sentais plus de voir des parents d'enfants qui aillent bien, les parents de tête de classe, d'enfants qui sont en bonne santé, qui se développent, qui marchent, qui parlent, voilà. Et j'emmenais le mien. Ça me faisait plus plaisir de voir des enfants qui allaient bien parce que dire que déjà que le mien il n'est pas bien, j'avais peine pour lui. Mais de voir encore ceux des autres, mais je dis, mais je vais pleurer dix fois plus, je vais pleurer tant de litres par enfant, je ne peux pas quoi. Mais c'était juste mon choix, mon goût personnel. »

Une famille ne trouvait pas d'association « adaptée », car aucune ne correspondait au handicap de son enfant.

N°7, P, G, 12 ans, D3 : « Si, peut-être de faire partie après d'une association, d'avoir des personnes qui ont le même vécu, peut-être que... puis d'avoir des conseils et tout ça, peut-être que ça pourrait être intéressant. Ce n'est pas facile d'en trouver parce qu'on ne sait pas...

P : De toute façon, s'il existait quelque chose on nous l'aurait dit.

M : ... dans quelle case mettre A, donc c'est toujours difficile quand...oui, parce qu'il y a des choses qui ressemblent et puis des choses qui sont totalement à l'opposé donc c'est un peu compliqué.

4.10.11. Projets personnels ou professionnels

Quand on demande aux parents quels sont leurs projets personnels ou professionnels, ils sont nombreux à parler uniquement de l'enfant, de son futur...

N°36, P, G, 14 ans, D5 : « Le projet, c'est E, le bien-être d'E et les progrès d'E »

...ce qu'ils aimeraient faire pour lui, aménager la maison, passer plus de temps avec lui, l'emmener en vacances.

N°7, M, G, 12 ans, D3 : « D'agrandir, de faire une pièce... et on pouvait du coup intégrer un monte-charge à l'intérieur. [...] Créer une salle de bain donc une chambre avec une salle de bain intégrée pour X.

N°10, P, F, 13 ans, D2 : « on met de côté pour essayer d'acheter un camion parce qu'il faut un camion, il faut amener l'oxygène, il faut tout emmener et il y a le lait [...]

BM Et nous, notre rêve c'est de prendre O. et de l'emmener à la mer [...]

P : Oui. Et puis on va essayer de l'emmener à Lourdes. »

Ils s'inquiètent pour l'avenir. Le futur est source d'angoisse, au niveau vital pour certains enfants, au niveau de la prise en charge pour d'autres. Et se pose la question de ce qu'il adviendra de l'enfant quand les parents seront décédés.

N°27, M, G, 13 ans, D5 : « Quand on a un enfant comme ça, on a un petit peu de mal à se projeter dans l'avenir. »

N°11, M, F, 14 ans, D3 : « on n'a pas beaucoup d'exemples comme ça pour nous guider aujourd'hui, on invente maintenant avec X. [...] J'espère que X. elle arrivera à garder son élan pour les années futures quoi. »

N°2, M, F, 15 ans, D2 : «Alors, j'évite quand même de regarder à long terme parce que ça m'angoisse, je ne le cache pas. C'est quelque chose qui m'angoisse énormément. [...] Quand je vais fermer les yeux, qui sera là pour veiller aux grains, pour voir si tout se passe correctement ? Et puis, oui ce qu'elle va faire ? Oui, ça j'avoue que c'est un peu... Même si quand même, au centre, ils nous présentent des choses, ils nous... Mais... »

Mais certains le voient quand même avec un regard positif et de l'espoir, ils ont des projets professionnels, veulent passer plus de temps avec le reste de la famille, voyager et entrevoient un peu de liberté dans le futur.

N°2, M, F, 15 ans, D2 : « On a quand même le projet de partir à l'île Maurice avec L... Oui bien sûr... »

N°25, P, F, 13 ans, D3 : «Professionnellement, il y a des trucs sympas qui m'attendent [...] et après, à court terme, j'amène les deux grandes à New York au mois de mai parce qu'on ne sort plus depuis que la maman est partie, c'est vrai qu'on passait assez peu de temps à se retrouver nous [...] Puis j'espère que pour C., il y a... à 18 ans, une prise en charge sympa. »

N°26, M F, 14 ans, D2 : «Donc je me donne 5 ans là pour m'occuper de lui encore au maximum, essayer de trouver des choses qui pourraient améliorer sa prise en charge [...] et de moi aussi un peu tant que je suis jeune. Parce que là, il faut que je perde du poids, que je me remette à faire du sport, tout ce que j'ai laissé de côté pour préparer mon examen qui m'a pris beaucoup de temps. J'ai un appartement à acheter, j'ai des choses à faire. Et après, quand je serai au clair avec ça, je m'occuperai des autres. [...] Je pars en septembre, je pars tout un mois. J'étais invitée donc je vais rejoindre une amie. Donc, je ne m'interdis pas des loisirs. Au contraire. Je trouve qu'il faut s'occuper de soi. Et je sors avec des amis, j'ai des activités perso, je... Alors que le papa a arrêté de vivre quand N est né, par rapport à ses pathologies, par culpabilité, par... en n'ayant plus le goût de vivre et voilà. Je... au contraire. Je trouve qu'il faut... La vie est tellement belle qu'il faut l'exploiter au maximum. »

4.11 En résumé : ce qui est jugé le plus difficile pour les parents et pour l'enfant

4.11.1. La difficile acceptation du handicap de l'enfant par certains parents

Parmi les aspects jugés les plus difficiles à gérer pour les parents, les **obstacles administratifs sont les plus cités avec comme conséquence de devoir « se battre » en continu pour obtenir des droits.**

Les autres aspects jugés les plus difficiles sont assez diversifiés : **l'acceptation du handicap de l'enfant et le choc de l'annonce, l'errance diagnostique, l'absence de diagnostic** et de reconnaissance de la maladie qui peut laisser les parents livrés à eux-mêmes, **la lourdeur de la gestion des prises en charge** très chronophages et énergivores (les rendez-vous hospitaliers, de rééducations, les trajets dans les établissements spécialisés), **le manque de stimulation de l'enfant dans certains IME, le manque de places et les listes d'attente trop longues** dans les établissements spécialisés, **l'incertitude sur l'avenir et les prises en charge à l'âge adulte** (qui va s'en occuper une fois adulte ? quelle prise en charge sera adaptée à ses besoins ?) et la **peur de la rupture entre le passage de l'enfance à l'âge adulte, le regard des autres.**

La question de la **difficulté d'acceptation du handicap par les familles est également soulignée par les professionnels parmi les obstacles à une prise en charge adaptée.** Le fait que les parents aient parfois du mal à accepter le handicap de l'enfant peut rendre la collaboration compliquée entre familles et professionnels : il se crée un décalage entre les attentes des parents qui surévaluent les capacités de l'enfant et les prises en charge proposées.

N°12, ergothérapeute dans un IEM, G, 16 ans, D2 : « Mais je pense que c'est difficile d'accepter, de vivre avec et de...il y a beaucoup de colère, il y a beaucoup de...Du coup, la collaboration n'est pas toujours très facile et je pense que c'est ce qu'il y a de plus péjoratif pour les enfants. »

N°24, Educateur spécialisé dans un IEM, G, 14 ans, D2 : « Donc, c'est tout un travail de diplomatie avec cette maman. Mais qui est aussi tout à fait compréhensible. C'est-à-dire que l'acceptation du handicap par un parent, il faut... enfin, ça se fait jamais, ça existe jamais. Donc, voilà, moi je me rappelle il y a encore 2 ans, la maman me disait quand est-ce qu'il va marcher ? »

Le passage de l'enfance à l'adolescence et à l'âge adulte fait aussi partie des aspects difficiles à accepter pour les parents d'enfants en situation de handicap rare. C'est un sujet qui n'est pas souligné par les parents mais par les professionnels. Le handicap rare rend la plupart des individus extrêmement dépendants, projetant dans l'esprit des parents une image de bébé qui reste figée malgré l'entrée dans l'âge adulte. Un accompagnement des familles concernées sur ce sujet serait le bienvenu pour éviter l'infantilisation d'un adulte en devenir.

N°5, chef de service d'un CEM, F, 12 ans, D3 : « Il faut surtout prendre garde à ne pas infantiliser un adolescent polyhandicapé avec des atteintes sévères parce que c'est quand même un adolescent et donc, on change notre mode d'approche, on l'adapte exprès avec un respect différent, avec un tact différent, avec un accompagnement social différent, avec des vêtements différents. On aide quelquefois les parents, certains parents, c'est toujours leur bébé et donc, ça c'est classique. Et certains parents vont quelquefois habiller leur fille ou leur garçon de façon un peu infantile, comme ça, puérile. Nous, on essaie de rectifier le tir et de discuter avec les familles, de voir comment on peut faire. »

4.11.2. Le plus difficile pour les enfants : la douleur physique

Les parents ont pu s'exprimer sur ce qu'ils percevaient comme étant le plus difficile pour l'enfant dans son parcours de vie. **La douleur physique est l'aspect le plus souvent abordé par les parents** (9 cas sur 32), avec parfois une difficulté amplifiée par l'absence de langage oral de l'enfant qui ne peut exprimer verbalement sa souffrance.

N°29, P, F, 13 ans, D2 : « Il y a eu un combat qui a été tellement lourd aussi qu'au niveau de ce combat, de la force qu'elle a eu de se battre, les souffrances qu'elle a subies et tout ça, du temps passé parce que les 10 mois qu'elle a fait à l'hôpital, on a fait 10 mois avec elle pratiquement... »

N°31, M, G, 13 ans, D5 : « Il avait mal, depuis tout petit, il était énormément dans la souffrance cet enfant, énormément, mais il ne savait pas. Il ne savait pas comment le dire. »

Les autres éléments abordés par les parents sont assez diversifiés : ceux qui sont jugés particulièrement difficile pour les enfants sont i) **les moments de rupture dans le parcours médico-social** (attente de place dans une structure, changement d'établissement modifiant les repères de l'enfant), ii) **l'isolement** engendré par la situation de handicap, et iii) **l'acceptation du handicap**.

4.12 Exemple d'un cas emblématique de handicap rare

Thierry (prénom modifié), 14 ans : un exemple d'errance diagnostique et de prise en charge non adaptée.

Thierry est porteur d'une déficience visuelle sévère (1/10 après correction), de TSA, de trouble du comportement, et d'une déficience auditive progressive constatée tardivement car non présente dans les premières années de vie (40% de baisse d'audition aujourd'hui). Les premiers signes ont été détectés à l'âge de 3 mois par un nystagmus identifié par les parents. A l'âge de 6 mois, Thierry fait une décompensation cardiaque nécessitant un séjour en réanimation et 15 jours d'hospitalisation suivis de deux ans de traitement. Un diagnostic de myocardite est posé à tort et va mettre les parents sur une mauvaise piste pendant des années : il s'agissait en réalité d'une cardiomyopathie dilatée. Les autres troubles apparaissent peu à peu : les TSA, les troubles sévères du comportement, la déficience auditive progressive. Thierry présente de nombreux troubles associés : une photophobie et une achromatopsie, de l'obésité, des problèmes de propreté, et des difficultés scolaires liées à ses troubles du comportement. Sur le plan médical, Thierry présente une insuffisance hépatique et rénale. A 7 ans, il a également eu des complications d'otites et une phlébite de la veine jugulaire.

Le diagnostic du syndrome d'A. est finalement posé très tardivement, aux 12 ans de l'enfant, suite à la naissance du petit frère et à l'apparition des mêmes troubles chez ce dernier (visuels et cardiaques). Thierry et sa famille ont été confrontés à une très longue errance diagnostique pour trois raisons principales : aucun lien n'a été recherché entre le trouble visuel et le trouble cardiaque à l'hôpital dans les premiers mois de vie, la myocardite a été diagnostiquée à tort, et la présence de troubles du comportement a brouillé les pistes car ils ne sont pas décrits avec autant d'importance dans cette maladie.

Le père : « Ce qui est quand même très compliqué à vivre c'était avant ce qu'il a eu au niveau diagnostique et qui fait qu'on n'aurait pas eu un troisième enfant en le sachant évidemment, parce que 25% de risque c'était quand même beaucoup ».

Les parents ont pourtant été proactifs dans la recherche d'un diagnostic et d'une étiologie. Une recherche génétique avait été initiée à leur demande sans approfondissement du médecin généticien consulté qui considérait manquer d'éléments sur les troubles visuels.

Le père : « On avait fait la démarche nous-mêmes, d'aller voir un généticien à XX, en lui disant qu'on trouvait quand même surprenant qu'il ait une phlébite de la jugulaire, des problèmes de vue, des problèmes de comportement, qu'il ait eu cette cardiopathie, enfin voilà. Sauf qu'il l'a observé 10 minutes et puis il nous a dit, en l'absence de diagnostic au niveau des yeux, je ne peux pas vous dire ce qu'il a. Sauf que précisément, on avait besoin de savoir ce qu'il a pour savoir ce qu'il avait aux yeux ».

L'information des parents sur les possibilités de prises en charge médico-sociales a fait défaut les premières années en raison des troubles qui étaient considérés séparément. Thierry est rentré en CAMSP tardivement, à l'âge de 5 ans et demi, et les parents ont été orientés vers la MDPH à ses 6 ans, par l'assistante sociale du CAMSP. Récemment, les parents ont trouvé eux-mêmes un médecin référent qui connaît la maladie en consultant un médecin diététicien pour la prise de poids de l'enfant.

A 7 ans, Thierry est rentré dans un EREA spécialisé pour déficients visuels en parallèle d'un suivi dans un SAMS à mi-temps pour les séances de rééducation. A la rentrée de l'année suivante, il est renvoyé de l'EREA en raison de ses troubles du comportement. L'enfant et sa famille sont confrontés à une rupture brutale de prise en charge. Une solution de secours est

mise en place en hôpital de jour en neurologie pendant 3 mois, le temps de trouver une place en IME pour déficients visuels et troubles associés.

Mais cet IME s'avère non adapté à Thierry : c'est un choix par défaut, une conséquence de la rupture avec l'EREA, et les parents avaient plus d'attentes au niveau scolaire. Le public de l'IME n'est pas adapté à l'enfant qui ne présente pas de déficience intellectuelle sévère.

Le père : « Il semble que T. n'échange pas beaucoup avec les autres enfants de cet établissement, qui ont des troubles très sévères. Pour la plupart ils ne parlent pas ou ils poussent des cris en permanence, donc ils ont des troubles très sévères et T, lui, ce qu'il adore c'est discuter avec un commercial de chez Apple pour savoir les nouvelles applications qu'ils vont sortir ».

Le cas de Thierry pose la question de l'offre médico-sociale adaptée au handicap rare : ses troubles visuels sont trop importants pour un établissement spécifique aux troubles du comportement et inversement.

Le père : « Personne ne trouve parce que si on ne tient compte que de ses problèmes de comportement, à cause de sa vue, il va être complètement noyé avec d'autres enfants qui ont des troubles du comportement ».

Pour ces enfants « incasables », un accompagnement individuel approfondi serait sans doute mieux adapté avec un unique référent présent en quasi permanence, sur le modèle de l'AVS, plutôt qu'une prise en charge en établissement spécialisé non adapté à la combinaison de déficiences sévères. Un tel dispositif n'a de sens que si des moyens sont dégagés pour former les professionnels à cette prise en charge individualisée.

5 Conclusions, recommandations

5.1 Principaux enseignements

Cette étude sur les parcours de vie des enfants porteurs de handicap rare est riche d'enseignements. Les entretiens semi-directifs approfondis réalisés auprès des parents et des professionnels ont permis d'apporter un éclairage à la fois sur la période cruciale de l'annonce et du diagnostic (lorsque celui-ci était possible), sur l'orientation des familles et la prise en charge médicale et médico-sociale de l'enfant.

Elle s'inscrit dans le contexte particulier du premier schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les Handicaps rares 2009-2013 qui prévoyait de développer la connaissance sur les populations ayant un handicap rare et sur leur parcours de vie.

L'étude a montré que **les premiers signes de handicap sont très précoces**, majoritairement **dès la naissance ou les premiers mois de vie**, et identifiés le plus souvent par les parents puis confirmés par les médecins. **L'annonce du handicap est un moment ressenti par les parents comme « brutal », le manque d'accompagnement immédiat avec un projet de prise en charge est souvent évoqué.** Parfois, le diagnostic n'est pas posé, **quelques cas d'errances diagnostiques existent dans notre échantillon, liées à des maladies rares mal connues.**

Dans les premiers mois de vie, il n'est pas rare que les enfants soient hospitalisés au moment de l'apparition des troubles pour des soins importants (insuffisance respiratoire, épilepsie sévère, gastrostomie, etc.). Les parents soulignent un **manque de formation du personnel hospitalier dans la prise en charge du handicap** et, à la sortie de l'hospitalisation, un **manque d'orientation de la part de l'hôpital et des pédiatres vers des structures ou des professionnels relais.**

La lourdeur des déficiences amène **la majorité des enfants à être orientés vers un institut médico-éducatif ou un SSR/IEM** (spécifique à la Haute-Garonne). Compte tenu de la rareté des troubles, il arrive que les parents aillent chercher des solutions dans une autre région ou à l'étranger. Les **ruptures de prise en charge** dans le parcours de vie des enfants porteurs de handicap rare sont **fréquentes et la plupart du temps subies par les parents** (expulsion d'un établissement compte tenu des troubles trop sévères, arrêt contraint lors du passage d'un établissement à un autre faute de place dans le nouvel établissement visé, prise en charge éducative entrecoupée de séjours hospitaliers, déménagement dans une autre région pour trouver une prise en charge adaptée). En outre, **le manque de souplesse du système de notification de la MDPH fige une orientation**, alors que les besoins de prise en charge d'un enfant avec handicap rare évoluent et doivent être en permanence adaptés.

Les parents apprécient les établissements qui sont à la recherche de savoir-faire et qui intègrent les parents dans la prise en charge en les considérant comme des partenaires. De **nombreuses raisons d'insatisfaction sont toutefois exprimées, liées principalement à ce qui est perçu par les parents comme un manque de moyens des ESMS** : manque de personnel éducatif et rééducatif avec un *turnover* important de ce personnel, manque de formation des professionnels dans l'utilisation d'outils de prise en charge adaptés aux problèmes de communication (déficiences visuelle et/ou auditive, absence de langage verbal), manque d'outils d'évaluation des capacités des enfants (bilans diagnostic, WISC, etc.), séances de rééducation insuffisantes et pas assez souvent individualisées, prise en charge pas assez personnalisée car difficile à mettre en place pour les professionnels dans un univers collectif où le personnel manque, nombre de places insuffisant dans les ESMS avec

des délais d'attente de plusieurs mois voire plusieurs années et un engorgement des structures pour adultes.

Les **prises en charge rééducatives en libéral sont très répandues** et souvent nécessaires aux yeux des parents dans la prise en charge de combinaisons de déficiences sévères. **Mais le coût des séances libérales de rééducation est élevé pour les parents.** En outre, les professionnels de santé libéraux spécialisés dans les soins auprès de personnes en situation de handicap ne sont pas assez nombreux. Enfin, **les parents souhaiteraient davantage de collaboration entre les centres et les professionnels libéraux** pour ces prises en charge médicales ou rééducatives.

La qualité de scolarisation en milieu ordinaire est très dépendante de la volonté des personnels en place : directeur de l'école, professeurs des écoles, AVS. Le milieu ordinaire s'avère difficile pour les enfants porteurs de handicap rare notamment en raison de leur grande fatigabilité ; les établissements spécialisés ne sont pas adaptés et la scolarisation à domicile est une solution par défaut. Le statut précaire des AVS, leur manque de formation dans le handicap et dans la prise en charge des déficiences sensorielles constituent un frein supplémentaire à une prise en charge adaptée de ces enfants en milieu ordinaire.

Les professionnels ne sont pas familiers avec la notion de handicap rare qu'ils confondent avec celle de maladie rare.

Les politiques de compensation du handicap ne sont pas toujours adaptées aux situations particulières des combinaisons de déficiences sévères, et **une lourdeur administrative des MDPH est clairement exprimée par les parents** : obligation de refaire les dossiers de demande d'aide très régulièrement même lorsque la situation de leur enfant n'a pas changé, complexité des dossiers à remplir, décalage entre les délais de réponse et l'urgence des besoins des familles. **L'impact financier du handicap pour les familles est souligné à de nombreuses reprises** : le handicap est parfois qualifié de « luxe » car il entraîne de lourdes dépenses (appareillage, matériel médical, couches, aménagement du domicile ou de la voiture) qui sont mal remboursées.

Le discours des parents et des professionnels témoigne d'un « **racisme anti handicap** » très présent dans notre société et d'un manque d'acceptation de la différence (discrimination, stratégies d'évitement) vécu douloureusement par les familles.

Enfin, **le handicap rare amène les familles à devoir « se battre » en permanence, pour obtenir des droits, pour adapter les prises en charge, pour faire face aux regards des autres, à l'isolement que subissent certaines familles** suite au handicap de leur enfant. Ce sont des **personnes ordinaires qui vivent des situations extraordinaires**. Ils sont **experts de la pathologie de leur enfant, voire « sur-experts »** lorsqu'ils en connaissent davantage que les soignants sur les besoins de l'enfant. Si certains adoptent des stratégies résilientes, tous soulignent des **conséquences négatives importantes sur leur santé physique et psychique** (fatigue, stress, dépression, maux de dos), **leur vie familiale** (tensions, séparations, frères et sœurs mis au second plan) **et professionnelle** (arrêt ou réduction du temps de travail de la mère). Dans ce contexte, **un soutien psychologique des familles est primordial, il semblerait qu'il soit encore trop peu répandu.**

5.2 Recommandations

Même si de nombreux professionnels travaillent depuis longtemps sur la problématique du handicap rare, cette étude a permis de pointer plusieurs pistes d'amélioration de la prise en charge des enfants.

Recommandations :

Concernant l'annonce du handicap et le diagnostic

→ **Il est important que l'annonce soit accompagnée d'un projet de prise en charge, ou à minima d'une orientation vers des structures susceptibles d'accompagner les parents.**

→ Pour compenser les errances diagnostiques attendues dans ce type de situation, une possibilité serait de **renforcer des partenariats entre pédiatres de ville, médecins généralistes et centres de références**. En effet, si l'enfant n'est pas passé par l'hôpital dans les premiers mois de vie, le pédiatre de ville peut ne rien détecter ou mettre les troubles sur le compte du retard, entraînant une longue période d'errance avant d'enclencher une recherche diagnostique.

→ **Rendre systématique** (cela se fait déjà dans certaines universités) dans la formation des internes, futurs médecins généralistes ou spécialistes, **la participation obligatoire à des ateliers de formation sur l'annonce du handicap**.

Concernant l'ensemble des professionnels confrontés aux combinaisons de déficiences sévères et peu familiers avec la notion de handicap rare

→ **Créer des fiches synthèse « handicap rare » sur le modèle de celles de certaines maladies rares** qui détailleraient au-delà des troubles, de l'étiologie et des traitements, déjà abordés par Orphanet, les recommandations de prise en charge (établissements conseillés, type de prise en charge rééducative, etc.).

Concernant la prise en charge hospitalière et l'orientation vers le médico-social

→ **Former et sensibiliser les médecins hospitaliers dans la prise en charge des personnes en situation de handicap rare** afin de mieux prendre en considération l'individu concerné comme une personne à part entière (**prise en compte de la douleur** par exemple qui ne peut pas être exprimée verbalement), et « mettre de l'humain » dans les annonces et dans la relation avec les parents.

→ **Informé et sensibiliser les médecins hospitaliers, les pédiatres et les médecins généralistes sur les structures existantes en matière de prise en charge du handicap** et des enfants porteurs de plusieurs déficiences sévères permettraient de pallier le manque d'information exprimé par les parents sur les structures existantes, et le manque de coordination entre tous les organismes qui s'occupent de près ou de loin du handicap (MDPH, CAF, assistantes sociales, ESMS, etc.).

Concernant les prises en charge médico-sociales

→ **Assouplir le système de notification de la MDPH** pour faciliter les changements d'orientation d'un établissement à un autre.

→ **Développer des ESMS généralistes, sans différenciation des déficiences, qui travaillent en réseau avec les centres de références, les centres nationaux de ressources sur les handicaps rares, voire des structures étrangères** qui ont fait leurs preuves pour faire venir des compétences au sein des établissements, former les professionnels éducatifs, rééducatifs et médicaux et pouvoir proposer des prises en charge adaptées. Pour être réalisable, le développement du travail en réseau doit être pris en compte dans la nouvelle tarification des ESMS. Ce modèle d'importation des technicités de prise en charge au sein

d'établissements médico-sociaux généralistes permettrait de pallier le manque d'établissements adaptés aux enfants porteurs de handicap rare et de répondre au problème actuel de la distance entre les établissements médico-sociaux ou les centres de référence et le domicile de l'enfant.

→ **Donner aux ESMS un rôle de transmission de méthodes de rééducation aux parents, aux enseignants, aux AVS, aux professionnels libéraux** pour que chaque intervenant, parents compris, soit acteur de la prise en charge de l'enfant.

→ **Développer un partenariat entre les ESMS et les urgences, et entre les ESMS et le secteur psychiatrique** pour la prise en charge des phases aigües des troubles de comportement. **Plus généralement développer un partenariat avec les professionnels médico-hospitaliers et libéraux**, par la mise en place de cartes d'urgence (ou cartes maladie rare) qui expliquent la maladie, les données personnelles, et les traitements spécifiques, pour que l'information circule et que la prise en charge médicale soit efficace et adaptée. Ce genre de partenariat existe sur certains territoires, à Toulouse par exemple, et gagnerait à être généralisé. Et **simplifier l'accès aux dossiers médicaux pour l'ensemble des professionnels prenant en charge l'enfant** : établissement spécialisé, hôpital, professionnel libéral.

→ **Développer la formation des professionnels à l'autisme et à la prise en charge des enfants présentant à la fois un TSA et des déficiences sensorielles** afin d'éviter les manques en termes de prise en charge des troubles de la communication chez ces enfants.

→ **Faire de l'internat une indication éducative, et en second lieu seulement, une indication géographique pour le bien-être de l'enfant.** L'indication géographique doit être un critère de second ordre sauf cas particulier qui irait à l'encontre de l'intérêt de l'enfant ou de sa sécurité (trajet dangereux, zone montagneuse induisant des trajets chronophages, etc.). Pour des situations aberrantes sur le temps de trajet, comme un enfant inclus dans l'étude qui passe deux heures par jour dans les transports, il faudrait envisager un changement d'établissement (un IME dans l'exemple présent) tous les ans ou tous les deux ans pour rapprocher l'enfant du domicile et réétudier le cas.

→ **En toile de fond, dégager davantage de moyens financiers pour le handicap rare afin :**

- de **recruter plus de personnels dédiés** qui permettraient d'assurer une prise en charge personnalisée nécessaire pour ces enfants ;
- de **développer des lieux-ressources** : établissements accueillant la population avec handicap rare, qui collaborent avec les centres de ressources, les centres de référence en amont, mais qui ne diffusent pas leurs compétences sur le territoire ;
- de **développer des services-ressources** : établissements accueillant la population avec handicap rare, qui collaborent avec les centres de ressources, les centres de référence en amont, qui diffusent leurs compétences et servent de ressource aux autres établissements en aval ;
- de **créer une ou des structures dédiées au handicap rare dans chaque région avec des personnes disponibles pour accompagner les professionnels de terrain** dans le développement d'outils adaptés à leur prise en charge. C'est le modèle des équipes-relais des centres nationaux de ressources actuellement en cours de constitution et sur lequel le recul manque.

La question de la pertinence du découpage territorial se pose car elle peut complexifier les partenariats.

Concernant les prises en charge libérales

→ **Mieux rembourser les familles** pour qui les prises en charge rééducatives en libéral sont primordiales mais onéreuses, et leur faciliter l'accès à ces prises en charge.

→ **Développer davantage de structures spécialisées** car celles existantes sont engorgées.

Concernant les politiques de compensation du handicap : des procédures à adapter au handicap rare

- **Alléger les démarches administratives** pour ces cas de handicaps rares.
- **Aménager le GEVA** pour mieux prendre en compte les combinaisons de déficiences sévères et les fratries atteintes.
- **Mieux prendre en compte les besoins d'aides et leur remboursement** (appareillages, couches, aménagement, etc.).

Concernant le regard des autres sur le handicap : un travail de sensibilisation pour changer la donne

- **Développer des programmes de sensibilisation sur le handicap** sous forme de campagnes de communication, voire de service civil qui permettraient à tous de se confronter à ces situations particulières de dépendance.
- **Développer des programmes de sensibilisation au handicap durant le temps scolaire.**

Concernant le combat des parents dans le parcours de vie de leur enfant

- **Considérer les parents comme partenaires** pour conduire à une meilleure prise en charge de l'enfant.
- **Développer l'accompagnement psychologique des parents** avec un soutien le plus tôt possible dès l'annonce du handicap.
- **Développer les aides humaines dans leur quotidien** : aide à domicile pour les soins, pour les tâches de la vie quotidienne, par exemple porter l'enfant dépendant qui grandit et dont la charge devient trop lourde, etc.
- **Créer des structures de loisirs adaptées aux personnes en situation de handicap** : des haltes-garderies où laisser l'enfant quelques heures, des lieux de loisirs (parc, piscine, centre de sport) avec aménagements adaptés.

A l'avenir : comment valoriser le corpus ?

Les monographies intégrales des parents et des professionnels constituent un matériel très riche qu'il est primordial de continuer à exploiter. Cette exploitation pourrait être faite par les chercheurs ayant réalisé cette étude ou par d'autres chercheurs confirmés.

Dans ce cadre, une réflexion avec les experts a permis de faire émerger deux pistes d'exploitation complémentaire de ces entretiens :

- La rédaction d'un guide des bonnes pratiques destiné aux professionnels à partir d'extraits des verbatim.
- Une synthèse des écueils de l'annonce du handicap et de l'accompagnement, avec pour chaque élément des extraits de verbatim. Un tel document pourrait servir dans la formation aux professionnels.

6 Annexes

6.1 Guide d'entretien auprès des parents

GRILLE DES ENTRETIENS SEMI-DIRECTIFS A REALISER AUPRES D'UN DES PARENTS

Note destinée aux enquêteurs

Ce guide est un **support ouvert** pour vous aider à mener un **entretien semi-directif**. Il a pour but d'orienter l'entretien avec la personne interrogée en la laissant s'exprimer le plus librement possible et en détail. Des relances doivent être effectuées sur les différents sujets : ces relances doivent être les plus ouvertes possibles et donc non inductives afin de recueillir le maximum d'informations sur la perception des personnes interviewées sans les orienter en positif ou en négatif.

Le début de l'entretien commencera comme un entretien non directif avec une question de départ très large pour « lancer » la personne sur le sujet.

Puis, les nouveaux thèmes non abordés spontanément sont alors introduits un à un. A chaque introduction d'un nouveau thème, on passe à une technique non directive pour laisser la personne s'exprimer le plus possible. Puis on reformule le discours de la personne : si elle a besoin d'ajouter des éléments, on continue sur le même thème, sinon (si elle confirme la reformulation) on passe au thème suivant.

Légende :

→ Précédés d'une flèche, des exemples de relance

Surlignés en gris : quelques consignes spécifiques

Ordre de passation des différents points à aborder :

1. Présenter rapidement l'étude + s'assurer que le coupon-réponse est rempli et signé
2. Remplir les renseignements sociodémographiques (fiche signalétique)
3. Réaliser l'entretien semi-directif
4. Faire remplir aux parents l'échelle d'impact familial du handicap de l'enfant (FICD+4)
5. Recueillir les coordonnées de professionnels qui connaissent le mieux l'enfant

1. INTRODUCTION

5 mn

Présentation de l'interviewer

Présentation de l'étude :

Etude exploratoire à partir des données de registres de handicap sur des enfants présentant une combinaison de déficiences sévères. Entretiens auprès de parents et de professionnels prenant en charge ces enfants.

Population : 40 enfants nés de 1997 à 2003, âgés de 10 à 15 ans.

ATTENTION :

- Le terme de « handicap rare » ne doit pas être utilisé, l'idée étant de laisser les parents utiliser leurs propres mots pour ne pas biaiser leur perception.

- Autres mots proscrits : errance, errance diagnostique, parcours de soin.
- Il y a parfois certaines controverses dans l'utilisation du terme « prise en charge », « accompagnement » ou « suivi »... : utiliser ensuite les **termes employés par les parents**.
- Au début de l'entretien utiliser "difficultés" pour ensuite utiliser les **termes employés par les parents**.

Présentation des règles de l'entretien :

- Spontanéité et libre expression : « Cet interview va se passer comme une discussion libre. Surtout, sentez-vous libre de dire tout ce que vous avez envie de me dire, quand et comme vous voulez me le dire... ».
- Rappel des règles d'anonymat et de confidentialité.

2. RENSEIGNEMENTS SOCIODEMOGRAPHIQUES

5 mn

Remplir la fiche signalétique.

A. Description et chronologie des déficiences

35mn

Introduire par :

A1. Si vous deviez parler de votre enfant en quelques mots, que diriez-vous ?

- Comment décririez-vous votre enfant en quelques mots ?
- Qu'est-ce qui vous vient spontanément à l'esprit quand vous pensez à votre enfant ?

A2. Qu'est-ce que votre enfant peut faire au quotidien, à la maison ? En dehors de la maison ? Quelles sont les capacités de votre enfant ?

- Quelles sont les possibilités de votre enfant ?
- Qu'est-ce que peut faire votre enfant au quotidien ?

Bien poser la question en positif pour aborder les capacités de l'enfant et non pas son incapacité à faire ceci ou cela.

A3. Pouvez-vous me parler des troubles que présentent votre enfant ? Quelles sont les difficultés rencontrées par votre enfant ?

Cf. Tableau pour l'enquêteur avec la liste des déficiences possibles

Faire s'exprimer le parent sur les difficultés motrices, sensorielles, d'apprentissage, troubles de l'adaptation/socialisation avec les autres enfants, problème médical ou maladie chronique, (exemple épilepsie, trouble alimentaire, etc.). S'assurer que tous les troubles ont été évoqués.

(Relance : vous avez parlé de telle ou telle DS...votre enfant a-t-il d'autres troubles, comme une déficience motrice, intellectuelle, sensorielle, un trouble envahissant du développement, une épilepsie ?)

A4. Quels ont été les premiers signes des difficultés de votre enfant ? Qui les a identifiés en premier ? Vous-même, un professionnel (de santé, de l'éducation), quelqu'un de votre entourage ?

A5. A quel moment les difficultés de votre enfant sont-elles apparues ? Quelle a été la chronologie des troubles ? Quel âge avait votre enfant ?

- Pouvez-vous décrire la façon dont sont apparus les troubles ? A quel âge ? dans le même temps ? à distance les uns des autres ? précisez au mieux la chronologie/les dates les plus marquantes ?

A6. Un diagnostic a-t-il été posé ? Les difficultés de votre enfant ont-elles été attribuées à un diagnostic ou une pathologie médicale précise (ex : difficultés de langage, difficultés motrices, épilepsie et surdité conséquence d'une encéphalopathie en lien avec une

infection à CMV ou difficultés scolaires et trouble du comportement en lien avec un syndrome de l’X fragile à l’origine de la déficience intellectuelle et d’une agitation) ? Quelles sont les informations que vous avez pu recevoir ?

Comment s'est déroulée l'annonce des difficultés de votre enfant ? Y a-t-il eu différentes étapes dans l'annonce des difficultés de votre enfant ? Si un diagnostic a été posé, a-t-il mis du temps avant d'être posé ?

Par qui ont été énoncés les troubles de votre enfant ? Etait-ce par un professionnel de santé, de l'éducation, par une autre personne ? Quelles sont les informations que vous avez pu recevoir ?

Vous a-t-on orienté vers la MDPH ? Qui vous en a parlé ? Avez-vous pu obtenir les informations et les aides que vous souhaitiez ?

(exemple : informations sur les difficultés de l'enfant, reconnaissance de la combinaison des troubles, informations sur les dispositifs, sur les prises en charge à envisager pour l'enfant, sur ses possibilités d'avenir, sur les structures à contacter, sur les droits...)

A7. Selon vous, ces informations ont-elles été suffisantes pour vous aider à comprendre et à gérer les difficultés de votre enfant ? Pour vous aider dans le choix d'un type d'accompagnement adapté à ses besoins ?

Si non : Pour quelles raisons ces informations n'ont pas été suffisantes ? Quelles sont les informations que vous attendiez ?

A8. Avez-vous cherché des informations complémentaires (web, amis, associations, autres) ?

Si oui : ces informations vous ont-elles aidé(e), ont-elles été importantes pour vous ?

A9. Avez-vous d'autres enfants présentant une situation/des difficultés semblables à celles que l'on vient d'évoquer ?

Si oui : comment s'est passée la découverte de ces troubles pour cet enfant ? Les choses se sont-elles passées de manière identique ou différente de l'enfant dont on vient de parler ?

B. Prise en charge médicale et éducative actuelle **40mn**

B1. Quelles sont les structures (soins et/ou éducation) dans lesquelles est votre enfant à l'heure actuelle ? Et qui est à l'initiative de cette orientation, qui vous a guidé vers cette/ces structure(s) ?

→ **Quels sont les professionnels qui s'occupent de lui ? Quels sont ceux qui s'occupent le plus souvent de votre enfant ?**

B2. Pouvez-vous parler des différentes prises en charge dont a bénéficié votre enfant depuis la petite enfance jusqu'à ce jour ?

Pouvez-vous décrire les prises en charge médicales, paramédicales et les soins qu'a reçus votre enfant jusqu'à aujourd'hui ? (*Type d'établissement(s), de service(s), type de suivi(s) - médical, paramédical, psychologique -, lieu des prises en charges - à domicile, loin du domicile...-, fréquence de prise en charge*)

(Bien faire préciser s'il y a eu des prises en charge en libéral en dehors des établissements spécialisés, ex : psychothérapeute, neuro-psy, ergo, etc.)

(Pouvez-vous retracer les lieux de scolarisation de votre enfant jusqu'à aujourd'hui ? A-t-il été en milieu ordinaire (possibilité de classes spécialisées comme les ULIS et CLIS, de décroisement), en établissement spécialisé ? A-t-il été en internat ?) (*Les modes de*

scolarisation - milieu spécialisé et/ou ordinaire -, durée, aides..., modalités internat, externat selon qu'il s'agissait d'un choix ou d'une contrainte, préciser l'âge de début de l'internat)

B2bis. Pouvez-vous me parler de l'emploi du temps de votre enfant sur une semaine type ? Vous tient-t-on au courant de son emploi du temps ? Est-ce que vous connaissez la répartition entre le temps de soins et le temps éducatif ?

(B3. En plus du temps scolaire, votre enfant a ou a-t-il bénéficié de prises en charge avec des éducateurs ? Le temps scolaire et le temps éducatif sont-ils pour vous identiques ou distincts ?

Si l'enfant a bénéficié de PEC avec des éducateurs : quelle est ou quelle a été la répartition entre le temps scolaire et le temps éducatif ? L'un est-il majoritaire par rapport à l'autre ? Actuellement, quel est en moyenne le nombre d'heures de scolarisation sur une semaine ? Et quel est le nombre d'heures de temps éducatif (avec des éducateurs) ?

B4. Les prises en charges médicales et éducatives ont-elles été coordonnées ? Y a-t-il actuellement/y a-t-il eu des échanges et des discussions entre les professionnels du milieu médical et les professionnels du milieu éducatif s'occupant de votre enfant ?

(Si établissement spécialisé type IME) Y a-t-il actuellement/y a-t-il eu des échanges au sein de l'établissement entre les différents professionnels ? Et des échanges entre l'établissement et les professionnels en libéral qui suivent l'enfant ?

Si oui : Qui a mis en place ces échanges ? Y a-t-il un établissement particulier ou une personne qui s'occupe de ces échanges, de cette coordination entre le milieu médical et le milieu éducatif ? Ces échanges sont-ils durables dans le temps ou restent-ils très ponctuels ?

Ces échanges ont-ils été utiles pour votre enfant ? Ont-ils permis d'améliorer les prises en charge de votre enfant ?

(Si l'enfant a un véritable parcours scolaire en dehors d'un établissement spécialisé, alors aborder la question en termes de coordination entre les PEC médicales et la scolarisation, entre milieu médical et milieu scolaire).

B5. A votre connaissance, quels tests, quels bilans a-t-on réalisé avec votre enfant durant sa prise en charge éducative (tests QI, bilan neuropsychologique, orthophonique, ophtalmologique, de l'audition, en ergothérapie, etc.) ?

Ces tests, ces bilans ont-ils été utiles pour votre enfant, pour sa prise en charge ?

B6. Depuis la petite enfance jusqu'à ce jour, avez-vous pu obtenir l'ensemble des prises en charge que vous demandiez pour votre enfant ? La scolarité, le suivi éducatif de votre enfant a-t-il toujours pu être assuré ?

Comment vous êtes-vous organisé pour assurer son suivi médical, médico-social ? Son suivi éducatif, scolaire ? Quels sont les aides et les soutiens dont vous avez pu bénéficier ? Avez-vous eu besoin de matériel particulier ? *(exemple : aides professionnelles, associatives, financières, familiales, aides techniques...)*

B7. Votre enfant a-t-il connu des ruptures, des moments où certains de ses besoins médicaux n'étaient pas pris en charge ? A-t-il connu des discontinuités/ruptures dans sa prise en charge éducative ?

Quelles sont les raisons – si elles existent - des ruptures dans la prise en charge médicale et le suivi éducatif de votre enfant ? *(exemple : pas de service dans le département, service saturé, raison financière, ne répond pas aux besoins de l'enfant...)*

B8. Avez-vous eu le choix dans les différentes étapes de prise en charge médicale et de scolarisation de votre enfant ?

Si oui : Quelles étaient les différentes options ? A partir de quel(s) critère(s) avez-vous effectué vos choix ?

Si non : Quels étaient vos souhaits ? Quelles orientations vous a-t-on proposées ? Pour quelles raisons n'avez-vous pas eu le choix ?

B9. Que pensez-vous de la prise en charge médicale et éducative de votre enfant ? Quels sont les points positifs et négatifs, les apports et contraintes ? Sont-elles conformes à vos attentes ou en décalage ?

Estimez-vous que la prise en charge médicale et la prise en charge éducative de votre enfant répondent à ses besoins ? Sont-elles favorables à son épanouissement ?

Pourquoi sont-elles favorables/défavorables à son épanouissement ? Que souhaiteriez-vous pour votre enfant ?

(Actuelle et passée si non précisé avant)

(Récapitulatif de la chronologie des PEC pour pallier les éventuels oublis des parents :

Exemple : Je vais résumer les différentes PEC de votre enfant par rapport à ce que vous venez de me dire. Votre enfant a donc été dans ... de 2000 à 2002 puis il a été dansde 2005 à 2008. Il est depuis dans... Mais qu'a-t-il eu comme PEC de 2002 à 2005 ?)

B10. Quelles sont les difficultés les plus importantes auxquelles vous avez été confronté au cours de la prise en charge médicale et éducative de votre enfant ?

(Exemple : problème financier, refus d'un établissement, etc.)

B11. Quelles sont les difficultés les plus importantes auxquelles votre enfant a pu être confronté au cours de cette prise en charge médicale et éducative ?

(Exemple : tension/conflit avec d'autres enfants).

B12. Avez-vous un professionnel en qui vous avez totalement confiance et vers qui vous vous tournez sans hésitation quand vous avez besoin d'aide pour votre enfant ?

Si oui : Qui est-ce ? Est-ce une personne qui prend en charge/s'occupe de votre enfant régulièrement ? Est-elle loin de votre domicile ?

Et avez-vous une personne de votre entourage en qui vous avez totalement confiance et qui soit référente dans la vie de votre enfant, que vous pouvez consulter en toute confiance en cas de besoin ?

C. Autres retentissements **15mn**

C1. Les difficultés auxquelles vous avez été confronté ont-elles eu une influence sur la vie familiale, sur les relations amicales et professionnelles ?

C2. L'ensemble des événements a-t-il eu une influence au plan financier ? L'un d'entre vous a-t-il été dans l'obligation d'interrompre son travail ? Vos ressources vous ont-elles permis de voir votre enfant quand vous le souhaitiez ? de lui apporter les équipements les plus appropriés ? de partir en vacances en famille ?

C3. La santé des autres membres de la famille a-t-elle été affectée ?

Si oui : Comment cela s'est-il passé ? Avez-vous pu trouver des solutions pour limiter ces répercussions sur les autres membres de la famille ? Comment avez-vous fait face à ces problèmes ?

C4. D'après vous, quel rôle les parents devraient jouer dans la vie d'un enfant porteur de handicap ? Quel rôle ne devraient-ils au contraire pas jouer ?

Et en réalité, dans votre situation, quel rôle considérez-vous jouer pour votre enfant ?

- Concrètement, pensez-vous ou non aller au-delà de votre rôle de parent ? Vous considérez-vous dans une situation de surinvestissement dans la vie de votre enfant ? Pourquoi ?

C5. Faites-vous partie d'une association ? Participez-vous à un groupe de parole ? Participez-vous à un groupe de discussion sur Internet

Si oui : Cela vous aide-t-il ? Cela vous a-t-il permis d'aider votre enfant dans sa prise en charge ?

C6. Avez-vous des projets pour vous, qu'ils soient professionnels ou personnels ?

Si oui : Lesquels ? A quelle échéance ?

Nous arrivons maintenant à la fin de cet entretien.

Y a-t-il un point que nous n'avons pas eu l'occasion d'aborder et que vous souhaiteriez ajouter ?

Remercier la personne et, pour finir :

→ Faire remplir l'échelle d'impact familial du handicap de l'enfant (FICD+4) (10mn)

ENQUETEUR :

Introduire la passation de l'échelle par : « Comme nous venons d'en parler (*chapitre retentissement sur la famille en fin d'entretien*), avoir un enfant en situation de handicap peut affecter la vie de la famille. J'ai à ce sujet quelques dernières questions. Pour chaque proposition ci-dessous, vous devrez cocher la réponse qui correspond le mieux à votre situation : pas du tout, à un degré faible, modéré ou important.

Il n'y a pas de bonne ni de mauvaise réponse.

Merci de remplir le tableau suivant en cochant une case par ligne. »

(Si besoin, précisez qu'il s'agit de comprendre quelles ont été les conséquences familiales d'avoir un enfant avec handicap dans la famille)

ATTENTION : si les 2 parents sont présents et insistent pour répondre tous les 2, donnez une FICD+4 à chacun à remplir chacun de son côté.

→ Compléter le tableau de coordonnées des professionnels connaissant le mieux les besoins de PEC de l'enfant (10mn).

→ Clore l'entretien en demandant : qu'avez-vous pensé de l'entretien ?

6.2 Guide d’entretien auprès des professionnels

1. INTRODUCTION

5 mn

Ident RHEOP/RHE31 :

Présentation de l’interviewer

Présentation de l’étude :

Etude exploratoire à partir des données de registres de handicap sur des enfants présentant une **combinaison de déficiences sévères**. Entretiens auprès de parents et de professionnels prenant en charge ces enfants.

Population : 40 enfants nés de 1998 à 2003, âgés de 10 à 15 ans.

ATTENTION :

- Le terme de « handicap rare » ne doit pas être utilisé en début d’entretien, l’idée étant de laisser les professionnels utiliser leurs propres mots pour ne pas biaiser leur perception.

Date de l’entretien : ___/___/_____

2. FICHE SIGNALÉTIQUE

10mn

Le/la professionnel(le) :

Vous êtes : un homme une femme Age : ans

Profession (en clair) :

.....

Lieu d’exercice (*ex : libéral, institution...*)/Type de structure :

.....

Nombre d’années d’expérience dans ce métier :

.....

Mail pour le futur envoi des résultats (2015) :

.....

L’enfant :

Age de l’enfant lors de sa première prise en charge par le professionnel : ans

Durée et fréquence des prises en charge pour cet enfant avec le professionnel (*nombre de contacts par semaine ; par exemple 1h deux fois par semaine, 2h une fois par semaine, ...*) :

.....

Autres prises en charge connues pour cet enfant (*liste des prises en charge médicales et éducatives*) : *ex : enfant en établissement de type IME, CEM, ITEP, enfant bénéficiant d’un Sessad, prise en charge libérale en orthophonie, psychomotricité, ergothérapie, psychothérapie, etc.*

Prises en charge médicales et éducatives	Durée et fréquence par semaine (si connues) <i>Ex : séance d’1h 2 fois / semaine</i>	Période (âge)

A. Définition du HR et expérience dans le domaine**15mn**

A1. Si vous deviez décrire en quelques mots les difficultés de cet enfant, que diriez-vous ? Quels termes utiliseriez-vous pour décrire les troubles de cet enfant ? Quelles déficiences sont présentes chez cet enfant ?

A2. Qu'est-ce que pour vous le handicap rare en général ? Quelle est votre définition du handicap rare ? Comment définiriez-vous le terme de handicap rare ?

(Consigne enquêteur : si l'un des 3 champs de la définition n'est pas cité spontanément, relancer) :

D'après vous, la notion de fréquence rare/combinaison rare de déficiences/complexité dans la technicité de prise en charge fait-elle partie de la définition du handicap rare ?

Si aucune connaissance du terme HR, expliquer la notion de HR : la notion de HR comprend 3 types de raretés : fréquence rare (moins d'un cas sur 10000), combinaison rare de déficiences, rareté et complexité dans la technicité de prise en charge. Il s'agit d'enfants porteurs de plusieurs déficiences sévères dont au moins une déficience sensorielle ou d'enfants autiste et déficient moteur (ou d'enfants épileptiques avec une autre DS = pour RHE31). Par exemple un enfant déficient visuel, moteur et intellectuel, ou un enfant autiste et déficient moteur.

A3. Considérez-vous que l'enfant (nommer l'enfant) est en situation de handicap rare ? Pourquoi est-il /n'est-il pas en situation de handicap rare d'après vous ?

(Si professionnel libéral)

A4. Quelle est votre expérience en ce qui concerne la prise en charge d'enfant en situation de handicap rare ? Est-ce votre première expérience ou avez-vous déjà réalisé des soins auprès d'enfants en situation de handicap rare ?

Si expérience passée : Pouvez-vous me donner des exemples d'enfants en situation de handicap rare que vous avez pris en charge ?

Si aucune expérience : précisez que le handicap rare consiste en une combinaison *rare* de déficiences sévères et donner des exemples de combinaisons *rare* de déficiences sévères : « il peut s'agir par exemple d'un enfant sourdaveugle, autiste et déficient moteur, déficient sensoriel et déficient intellectuel etc. »

(Si professionnel non libéral, en établissement spécialisé)

A4bis. Est-ce votre première expérience ou avez-vous déjà réalisé des soins auprès d'enfants en situation de handicap rare ?

Pouvez-vous me donner des exemples d'enfants en situation de handicap rare que vous avez pris en charge ?

(Si professionnel libéral)

A5. Travaillez-vous en partenariat, en réseau avec les autres professionnels qui interviennent dans la prise en charge de l'enfant ? L'un de ces professionnels connaissait-il déjà cette combinaison de déficiences sévères ?

Travaillez-vous avec des professionnels qui ont des connaissances, de l'expérience dans la prise en charge d'enfant en situation de handicap rare ?

Connaissez-vous des professionnels qui interviennent auprès d'enfants en situation de handicap rare ?

(Si professionnel non libéral, en établissement spécialisé)

A5bis. Dans l'exercice de votre profession, comment se passe les échanges que vous pouvez avoir avec les autres professionnels qui interviennent dans la prise en charge de l'enfant, que ce soit au sein de l'établissement ou en dehors. Ces échanges sont-ils fréquents ? Sur quels sujets portent-ils ?

Travaillez-vous en partenariat, en réseau avec des professionnels spécialisés dans l'intervention auprès d'enfants en situation de handicap rare ?

A6. Comment vous êtes-vous formés ou informés sur le handicap rare ?

(si besoin préciser : c'est-à-dire sur la prise en charge de personnes porteurs de combinaisons rares de déficiences sévères)

(si ont travaillé seulement sur le polyhandicap, demander comment ils se sont formés/informés sur le polyhandicap).

Connaissez-vous des organismes, structures, associations travaillant sur le handicap rare ou les maladies rares ?

Si oui : Pouvez-vous me dire lesquelles vous connaissez ?

Si non ou non cités spontanément : Connaissez-vous Orphanet, Alliance Maladies Rares ?

Connaissez-vous les centres nationaux de ressources sur les handicaps rares ? Les centres de référence maladie rare ?

B. Perception du caractère adapté de la prise en charge de l'enfant

15mn

B1. Est-ce que les prises en charge médicales des déficiences de l'enfant sont adaptées à sa situation, à ses besoins ? Sur le plan humain (type de soins, fréquence, etc.) ? Sur le plan technique ? Quels aspects de cette prise en charge médicale pourraient être améliorés pour cet enfant ?

Relance : Quels sont les manques, les besoins pour que la prise en charge de l'enfant soit améliorée ? Que faudrait-il améliorer pour que la prise en charge soit pleinement satisfaisante ?

B2. L'orientation éducative/scolaire adoptée pour cet enfant est-elle adéquate, est-elle adaptée à sa situation, à ses besoins ? Cette orientation est-elle d'après vous un souhait des parents qui a pu se concrétiser ou est-ce une orientation par défaut faute de place dans un autre établissement ?

B3. Si oui en B1 ou B2 : Pouvez-vous préciser depuis quand cette orientation peut être considérée comme adéquate/adaptée pour chacune des prises en charge éducatives et/ou médicales ? Pouvez-vous donner un exemple de solutions trouvées pour une meilleure adaptation du parcours éducatif/scolaire de l'enfant ? Un exemple de solutions pour une meilleure adaptation de sa prise en charge médicale ?

(Si professionnel libéral)

B4. Selon vous, la prise en charge de l'enfant est-elle coordonnée entre les professionnels de soins et les structures éducatives ? Y a-t-il un réel échange entre les structures de soins et les structures éducatives dans l'objectif d'adapter la prise en charge aux besoins de l'enfant ? Ou cet échange vous semble-t-il limité à des objectifs organisationnels ?

Si la prise en charge est coordonnée : cette coordination entre le milieu médical et le milieu éducatif est-elle régulière et durable dans le temps ? Pouvez-vous me donner des exemples ?

(Si professionnel non libéral, en établissement spécialisé)

B4. Comment se passe en pratique la coordination entre les professionnels de soins et les professionnels du milieu éducatif, au sein de l'établissement, mais aussi entre les professionnels de l'établissement et les professionnels externes ? Quels sont les objectifs de cette coordination ?

Y a-t-il un réel échange entre les professionnels de soins et les professionnels éducatifs dans l'objectif d'adapter la prise en charge aux besoins de l'enfant ? Ou cet échange vous semble-t-il cantonné à des objectifs organisationnels ?

Si la prise en charge est coordonnée : cette coordination entre le monde médical et le monde éducatif est-elle régulière et durable dans le temps ? Pouvez-vous me donner des exemples (fréquence des réunions, etc.) ?

B5. D'après vous, la prise en charge actuelle de l'enfant met-elle en œuvre des savoirs et des pratiques techniques complexes ?

Si non, quels sont les critères, les éléments qui font qu'une prise en charge requiert une technicité complexe selon vous? Avez-vous déjà été confronté à une prise en charge d'un enfant en situation de handicap rare pour lequel la technicité de prise en charge était complexe/pour lequel la prise en charge nécessitait des pratiques techniques complexes (spécifiques, pointues) ? Comment êtes-vous parvenu à y répondre, à y faire face?

Si oui, pourquoi la considérez-vous comme mettant en œuvre des savoirs et des pratiques techniques complexes ? De quel type, de quel ordre (matériel, équipement, connaissance, spécialisation...)? Comment parvenez-vous à y répondre, à y faire face?

B6. Avez-vous déjà dû refuser la prise en charge d'un enfant du fait de la complexité des soins à réaliser? Ou du temps d'intervention nécessaire à la réalisation des soins?

C. Difficultés rencontrées et attentes

10mn

C1. Dans votre pratique, à quelles difficultés êtes-vous confronté dans la mise en place de la prise en charge de l'enfant et dans sa réalisation? Avez-vous rencontré des difficultés dans la recherche d'outils adaptés lors de la prise en charge de l'enfant (pour son évaluation, son diagnostic, ses bilans, son suivi,...) ?

C2. De manière générale, quels sont d'après vous les obstacles à un accès aux soins ou à une prise en charge scolaire adaptée pour un enfant porteur de handicap rare ? S'agit-il d'obstacles plutôt administratifs, financiers, géographiques, culturels...

C3. Quelles sont vos attentes en tant que professionnel dans la prise en charge des enfants en situation de handicap rare? Qu'est-ce qui, selon vous, peut être amélioré par rapport à la prise en charge des enfants, qu'elles soient médicales ou éducatives ? Et par rapport aux familles, à l'accompagnement des familles ?

D. Entretien libre

5mn

D1. Souhaitez-vous ajouter autre chose? Y-a-t-il des éléments qui n'ont pas été abordés dont vous voudriez me faire part? Ou revenir sur certaines questions pour y apporter des précisions?

6.3 Accord du CCTIRS



MINISTÈRE
DE L'ENSEIGNEMENT SUPÉRIEUR
ET DE LA RECHERCHE

DIRECTION GÉNÉRALE POUR LA RECHERCHE
ET L'INNOVATION

Comité consultatif sur le traitement de l'information
en matière de recherche dans le domaine de la santé

Dossier n° 13.426	
Intitulé de la demande : Quel parcours de soins pour des enfants avec handicap rare ? Etude qualitative à partir des données de registres de handicap sur des enfants présentant une combinaison de déficiences sévères.	
Responsable scientifique : Christine CANS CHU de Grenoble Département de l'Information Médicale Pôle Santé Publique CS 10217 38043 GRENOBLE Cedex 9	
Demandeur :	Pierre Simon JOUK et Thierry Debillon Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire Périnatal 23, Avenue Albert 1er de Belgique 38000 GRENOBLE

Dossier reçu le :	3.06.13
Dossier examiné le :	4 juillet 2013

Avis du Comité consultatif :	
Avis favorable	
Toutefois,	
<i>- si la liste de correspondance est détruite à l'issue du recueil de données, le droit d'accès et de rectification ne peut s'appliquer qu'avant cette destruction (ou alors, les données ne sont pas anonymes). Le mentionner dans la note d'information,</i>	
<i>- les données des registres (type de déficience, autres informations...) seront-elles utilisées ? si oui, ceci doit figurer dans la note d'information,</i>	
<i>- supprimer la mention « pour des motifs légitimes » dans la fiche signalétique. Le droit de refus est discrétionnaire et n'a pas à être justifié par les parents. Le type de renseignements demandés dans cette fiche ne paraît pas, contrairement à ce qui est mentionné, « destinés à un usage strictement administratif » mais seront certainement utilisés dans les monographies et pour l'analyse descriptive de l'échantillon. Il est préférable dans ce cas de supprimer cette mention qui est peu compréhensible,</i>	
<i>- la note d'information doit mentionner que si les parents le souhaitent ils pourront être tenus informés des résultats globaux de l'étude,</i>	
<i>- le consentement pour l'enregistrement n'est pas fourni. Il doit mentionner que ces enregistrements seront détruits après analyse,</i>	
<i>- dans toute la mesure du possible, pour les enfants qui ne présentent pas de troubles cognitifs majeurs, une note d'information à leur attention pourrait être rédigée,</i>	
<i>- la lettre d'information devrait indiquer que les données médicales seront rendues confidentielles, sans mention des nom et prénom et non « anonymes ». De plus, les données ne sont pas anonymes mais confidentielles tant que la liste de correspondance n'a pas été détruite.</i>	

Fait à Paris, le 11 juillet 2013
Jean-Louis Serre
Président du Comité consultatif

1, rue Descartes - 75231 Paris Cedex 05
<http://www.recherche.gouv.fr>

6.4 Accord de la CNIL



Le Vice-Président délégué

Monsieur Pierre-Simon-Thierry JOUK-DEBILLON
PRESIDENT
REGISTRE DES HANDICAPS DE L'ENFANT ET
OBSERVATOIRE PERINATAL
RHEOP
23 AVENUE ALBERT 1ER DE BELGIQUE
38000 - GRENOBLE

A l'attention de Mme Marie DAVID

Paris, le 17 OCT. 2013

N/Réf. : EGY/VCS/ARI38170

Objet : NOTIFICATION D'AUTORISATION

Décision DR-2013-500 autorisant le REGISTRE DES HANDICAPS DE L'ENFANT ET OBSERVATOIRE PÉRINATAL à mettre en œuvre un traitement de données ayant pour finalité une étude visant à décrire le parcours de soin d'enfants en situation de handicap rare, ainsi que le retentissement de cette situation sur leur famille. (Demande d'autorisation n° 913384)

Monsieur le Président,

Vous avez saisi notre Commission d'une demande d'autorisation relative à un traitement de données à caractère personnel ayant pour finalité :

DÉCRIRE LE PARCOURS DE SOIN D'ENFANTS EN SITUATION DE HANDICAP RARE, AINSI QUE LE RETENTISSEMENT DE CETTE SITUATION SUR LEUR FAMILLE.

Les enfants présentant des combinaisons rares de déficiences sévères seront sélectionnés à partir des données collectées par deux registres du handicap de l'enfant en France : Le Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire Périnatal (RHEOP) de l'Isère et des deux Savoie et le Registre des Handicaps de l'Enfant de Haute-Garonne (RHE31). Pour 40 enfants (nés de 1998 à 2003), des entretiens semi-directifs seront réalisés auprès d'un des parents. Des entretiens semi-directifs seront également effectués auprès de professionnels prenant en charge actuellement ces enfants.

Ce traitement relève de la procédure des articles 54 et suivants de la loi du 6 janvier 1978 modifiée.

Les services de notre Commission ont étudié les conditions définies dans le dossier de formalités préalables déposé à l'appui de cette demande et notamment celles relatives à l'exercice effectif des droits des participants à l'étude.

Le consentement des parents et des professionnels quant à leur participation à l'enquête et à l'enregistrement de l'entretien sera recueilli au préalable, par écrit.

Après avoir examiné les catégories de données traitées et les destinataires, je vous rappelle que conformément au 3^{ème} alinéa de l'article 55, la présentation des résultats du traitement de données ne peut, en aucun cas, permettre l'identification directe ou indirecte des personnes concernées.

Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés

8 rue Vivienne CS 30223 75083 PARIS Cedex 02 - Tél: 01 53 73 22 22 - Fax: 01 53 73 22 00 - www.cnil.fr

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Les données nécessaires au traitement des courriers et des dossiers de formalités reçus par la CNIL sont enregistrées dans un fichier informatisé réservé à son usage exclusif pour l'accomplissement de ses missions. Vous pouvez exercer votre droit d'accès aux données vous concernant et les faire rectifier en vous adressant au correspondant informatique et libertés (C.I.L.) de la CNIL.

6.5 Echelle d'impact familial du handicap : FICD+4

Il n'y a pas de bonne ni de mauvaise réponse.

Merci de remplir le tableau suivant en cochant une case par ligne.

	Pas du tout	A un degré faible	A un degré modéré	A un degré important
1. S'occuper des besoins de l'enfant avec handicap a créé des contraintes de temps supplémentaires.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2. Il y a eu un bouleversement désagréable des habitudes de vie familiale.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3. Cette expérience nous a apporté sur le plan spirituel.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4. Avoir un enfant avec handicap a conduit à des dépenses supplémentaires.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5. Les membres de la famille font plus les uns pour les autres qu'ils ne font pour eux-mêmes.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6. Avoir un enfant avec handicap a amélioré les relations au sein du couple.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7. Avoir un enfant avec handicap a entraîné une restriction des relations sociales en dehors du foyer.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8. Cette expérience nous a fait prendre conscience de ce qui compte dans la vie.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9. Le stress chronique au sein de la famille a été une conséquence.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10. Cette expérience m'a aidé à apprécier combien chaque enfant a une personnalité unique et des talents particuliers.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
11. Nous avons dû décaler ou annuler des vacances importantes.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
12. Les membres de la famille sont devenus plus tolérants envers les personnes différentes et acceptent mieux en général les différences physiques ou mentales.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
13. Avoir un enfant avec handicap a réduit le temps que les parents peuvent passer avec leurs amis.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
14. Le handicap de l'enfant a entraîné un développement personnel positif ou plus de force de caractère chez la mère et/ou le père.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
15. A cause de la situation de l'enfant, les parents hésitent à téléphoner à leurs amis ou leurs connaissances.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
16. Cette expérience a rendu les membres de la famille plus ouverts aux besoins des autres et aux luttes pour les handicapés.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
17. La situation a créé des tensions au sein du couple.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
18. Cette expérience m'a appris qu'il y a de nombreux petits bonheurs à vivre avec un enfant qui a un handicap.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
19. Dans les circonstances du handicap de l'enfant, des achats importants ont été remis à plus tard.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

	Pas du tout	A un degré faible	A un degré modéré	A un degré important
20. Elever un enfant avec handicap a donné plus de sens à la vie pour les membres de la famille.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
A. Le handicap de l'enfant a entraîné un changement de situation professionnelle pour l'un des parents (c'est-à-dire réduction du temps de travail ou perte d'emploi).	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
B. Avoir un enfant avec handicap a conduit l'un des parents à revoir à la baisse ses objectifs professionnels.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
C. Avoir un enfant avec handicap a réduit le temps que les membres de la famille peuvent passer les uns avec les autres, en dehors du temps passé avec l'enfant.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
D. La santé physique des membres de la famille a été affectée par la situation de l'enfant.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

6.6 Récapitulatif des caractéristiques sociodémographiques, diagnostiques et de prises en charge médico-sociales (hors libérales) de la population étudiée

N°cas	Sexe	Age	Diagnostic	Age de l'enfant au moment du diagnostic	Prise en charge médico-sociales (hors libérales)
9	Garçon	11 ans	Transposition des gros vaisseaux + polyhandicap sévère	naissance	CAMSP de 10 mois à 3 ans / IME depuis ses 3 ans
29	Fille	13 ans	Hémorragie cérébrale anténatale et hydrocéphalie + épilepsie + déficience visuelle	naissance, 3 semaines, 5 mois	IES+SSR / IEM depuis ses 2 ans
5	Fille	12 ans	Hypoplasie ponto cérébelleuse	1ers jours de vie	CEM depuis ses 5 ans
3	Garçon	12 ans	Syndrome C.	1ère semaine	CAMSP avant 6 ans / CLIS en SSEFIS+SESSAD de 6 à 12 ans+IME depuis ses 12 ans
7	Garçon	12 ans	Syndrome polymalformatif	1er mois de vie	CAMSP de 3 à 5 ans / CEM depuis ses 5 ans
32	Fille	12 ans	Syndrome d'O.*	2-3 mois	CAMSP jusqu'à ses 6 ans / IME depuis ses 6 ans
2	Fille	15 ans	Malformation cérébrale+cécité corticale	3 mois	CAMSP de 1 à 6 ans+école de 5 à 7 ans avec AVS / CEM depuis ses 6 ans
1	Fille	10 ans	Syndrome du bébé secoué	3 mois	CAMSP jusqu'à 4 ans+école de 2 à 4 ans avec AVS / SESSAD de 4 à 6,5 ans / IME depuis ses 7 ans+CRF depuis ses 11 ans
25	Fille	13 ans	Surdité, épilepsie, handicap profond mental et moteur	3 mois, 2 ans, 3 ans	SSR/IEM depuis ses 3 ans
26	Fille	14 ans	Cécité + TSA	3 mois, 5 ans	IME de 3 à 7 ans / IME cécité et troubles associés depuis ses 7 ans+HDJ
22	Garçon	12 ans	Troubles neurologiques, atrophie hypophysaire*	4 mois	SSR/IEM depuis ses 4 mois
36	Garçon	14 ans	AVC anténatal	6 mois	SSR/IEM de 6 mois à 6 ans / Rééducation à domicile depuis ses 6 ans
27	Garçon	13 ans	Syndrome de W.	6 mois	SSR/IEM de 1 an à 2,5 ans / Rééducation à domicile depuis ses 2,5 ans+IME / Ecole avec AVS de 4 à 7 ans
14	Fille	10 ans	Anomalie de la substance blanche	6/7 mois	CAMSP de 1 à 6 ans / IME depuis ses 6 ans
6	Fille	17 ans	Syndrome d'Ai	9 mois	SESSAD à partir de 18 mois / CEM depuis ses 5 ans
21	Garçon	15 ans	Suspicion d'embryofoetopathie par CMV + épilepsie	10 mois	SSR/IEM depuis ses 2 ans
23	Fille	11 ans	Craniosténose	16 mois	SSR/IEM depuis ses 3 ans
11	Fille	14 ans	Maladie de H.	18 mois	Scolarité ordinaire avec AVS+CMP
34	Fille	12 ans	Syndrome épileptique	21 mois	SESSAD de 3,5 à 5 ans / IME depuis ses 5 ans
24	Garçon	14 ans	Retard psychomoteur	2 ans	SSR/IEM depuis ses 2 ans
31	Garçon	13 ans	Autisme + Syndrome de L.	2 ans, 3 ans	CATTP de 2 à 5 ans / IME de 5 à 11 ans / IEM depuis ses 11 ans
4	Garçon	14 ans	Maladie orpheline sans nom + autisme*	3 ans, 5 ans	SESSAD avant 4 ans / école de 4 à 6 ans avec AVS / IME de 6 à 14 ans / IMPRO depuis ses 14 ans

8	Garçon	12 ans	Autisme*	3 ans	IME depuis ses 5 ans+école de 7 à 12 ans avec AVS
13	Garçon	16 ans	Polyhandicap lourd*	3 ans	CAMSP de 3 à 4,5 ans / IME depuis ses 4,5 ans
15	Garçon	12 ans	Surdité + autisme de haut niveau	4 ans, 5 ans	Ecole avec AVS à partir de 3 ans / CLIS en SSEFIS de 4 à 9 ans / CNED+HDJ à 10 ans / HDJ+classe externalisée+SESSAD depuis ses 11 ans
28	Garçon	14 ans	Syndrome de L.	4/5 ans	CLIS+MECSS depuis ses 7 ans
30	Garçon	15 ans	Syndrome d'As+épilepsie*	7 ans	Scolarité ordinaire+CATTP
16	Garçon	13 ans	Syndrome d'Al	12 ans	Ecole avec AVS de 3 à 5 ans / CAMSP de 5 à 7 ans / Etablissement pour déficients visuels en milieu ordinaire+SAMS à 7 ans / IME depuis ses 8 ans
10	Fille	14 ans	<i>Pas de diagnostic précis</i>	-	CAMSP de 2 à 3 ans / IME depuis ses 3 ans
12	Garçon	16 ans	<i>Pas de diagnostic précis</i>	-	CAMSP de 1 à 7 ans / SESSAD de 8 à 12 ans / IME depuis ses 12 ans
33	Fille	17 ans	<i>Pas de diagnostic précis</i>	-	Ecole de 5 à 8 ans / IME de 8 à 16 ans / MAS depuis ses 16 ans
35	Garçon	15 ans	<i>Pas de diagnostic précis</i>	-	Ecole de 4 à 5 ans / IME depuis ses 5 ans

*Cas sortant du champ du handicap rare