



**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 »**

Résumé  
*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**

## 1. Contexte et objectifs

Le schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les Handicaps rares 2009-2013 prévoit de développer les connaissances sur les populations ayant un handicap rare et sur leur parcours de vie. Dans ce contexte, nous avons mené **une étude qualitative** sur un échantillon d'enfants présentant une combinaison rare de plusieurs déficiences sévères issu d'une base de données populationnelle (registres de handicaps de l'enfant) et interrogé leurs parents ainsi que des professionnels les prenant en charge.

**L'objectif** était de **décrire le parcours de soin et de prise en charge d'enfants en situation de handicap rare, ainsi que le retentissement de cette situation sur leur famille.**

De façon à mieux cerner les besoins dans le champ du handicap rare, **un comité d'experts en handicap rare s'est prononcé**, sur la base des monographies recueillies lors des entretiens, sur l'appartenance des enfants sélectionnés au champ du handicap rare, et a déterminé si ces enfants ont ou n'ont pas bénéficié d'une prise en charge (passée et actuelle) médico-sociale adaptée aux différentes difficultés présentées.

## 2. Méthodologie

### 2.1 Population étudiée

La population concernée est celle des enfants présentant une combinaison rare de déficiences sévères, identifiés à partir des bases de données de deux registres, le RHE31 (58 enfants domiciliés en Haute-Garonne) et le RHEOP (41 enfants domiciliés en Isère, Savoie ou Haute-Savoie).

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 (visuelle ou auditive) 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)

Les enfants étaient âgés de 10 à 17 ans (nés entre 1997 et 2003) au moment du terrain d'enquête (décembre 2013 à janvier 2015).

### 2.2 Déroulement des entretiens semi-directifs auprès des familles et des professionnels

Après envoi d'un courrier d'information sur l'étude aux familles, des entretiens semi-directifs ont été réalisés auprès des familles (l'un ou les deux parents conjointement) puis auprès des professionnels désignés par les parents comme étant les plus à même de connaître les besoins de prise en charge de l'enfant. Au total, 32 entretiens ont été réalisés auprès des familles dont 19 auprès des mères, 4 auprès des pères et 9 auprès des deux parents conjointement, et 27 auprès des professionnels (2 professionnels ont refusé de participer, les 3 autres manquaient de temps). Les parents ont en outre rempli un questionnaire évaluant l'impact familial du handicap, la FICD+4, composé de l'échelle originale FICD (Family Impact of Childhood disability [Trute et al. *J Intellect Dev Disabil.* 2007 Mar;32(1):1-9]) complétée 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-).

La durée moyenne des entretiens était de 2 heures auprès des parents et d'une heure auprès des professionnels. Parmi les professionnels interrogés, les deux tiers travaillaient en

établissement spécialisé et la plupart étaient éducateurs ou rééducateurs (kinésithérapeute, psychomotricien, ergothérapeute).

### 3. Résultats

#### 3.1 Combinaison des déficiences et champ du handicap rare

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**. Il s'agissait d'enfants pour lesquels la situation s'était améliorée depuis l'enregistrement à l'âge de 8 ans. Pour autant, compte tenu des déficiences présentées par ces enfants et de la complexité du parcours de prise en charge, ces six cas ont été maintenus dans la présentation des résultats des entretiens.

**Tableau 1 : Groupes de déficiences et nombre d'enfants restant dans le champ du handicap rare après analyse du comité d'experts**

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

#### 3.2 Principaux enseignements

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 pour des soins importants (insuffisance respiratoire, épilepsie sévère, gastrostomie, etc.). Certains 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** (Soins de Suite et Réadaptation/Institut d'Education Motrice). 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 Maison Départementale des**

**Personnes handicapées (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 établissements et services médico-sociaux (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** mais le **coût des séances 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, auxiliaires de vie scolaire (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 même si, au quotidien, ils prennent en charge des enfants porteurs de combinaisons de déficiences sévères.

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.

Au total, **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.**

#### 4. Recommandations

Ce travail a permis de pointer plusieurs pistes d'amélioration de la prise en charge des enfants porteurs de handicap rare.

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.**

→ **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.

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, et « mettre de l'humain » dans les annonces.

→ **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.

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. Ce modèle d'importation des technicités de prise en charge au sein d'établissements médico-sociaux généralistes permettrait 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, et plus généralement 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.

→ **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.**

→ **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) et **des services-ressources** (rôle identique à celui des lieux-ressources auquel s'ajoute la diffusion de compétences 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.

Concernant les prises en charge libérales

→ **Mieux rembourser les familles** pour qui les prises en charge rééducatives en libéral sont primordiales mais très 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** (Guide d'évaluation des besoins de compensation des personnes handicapées) 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** (aide humaine, 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, les tâches de la vie quotidienne, par exemple porter l'enfant dépendant qui grandit, 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.