

# SCHÉMA NATIONAL D'ORGANISATION SOCIALE ET MÉDICO-SOCIALE POUR LES HANDICAPS RARES 2009-2013



**A**ttendu par les personnes confrontées à des handicaps rares et leur famille, par les professionnels chargés de l'évaluation et de l'accompagnement de ces situations très complexes, le premier schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares a été adopté par le ministre du Travail, des Relations sociales, de la Famille, de la Solidarité et de la Ville et la secrétaire d'État chargée de la Famille et de la Solidarité.

La loi du 11 février 2005 en a confié la préparation à la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie.

Le schéma investit de nouvelles dimensions de la définition des handicaps rares posée en 2003 et privilégie une approche dynamique des besoins avec l'avancée des connaissances.

Il se donne pour objectifs d'accroître les expertises les plus pointues et faciliter leur accessibilité, pour améliorer le diagnostic fonctionnel et définir un accompagnement spécifique adapté à la complexité de chaque situation, en associant les personnes et leur famille et en favorisant un travail en réseau.

Il prévoit le développement de l'offre en établissements et services dont le recrutement dépasse l'aire régionale et son organisation territoriale.



# 01 QU'ENTEND-ON PAR HANDICAP RARE ?

## \* UNE DÉFINITION RÉGLEMENTAIRE

L'article D.312-194 du code de l'action sociale et des familles définit cumulativement le handicap rare...

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

## \* LE HANDICAP RARE : LA COMBINAISON DE TROIS TYPES DE RARETÉ



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

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

## \* HANDICAP RARE ET MALADIE RARE : DES NOTIONS PROCHES MAIS QUI NE SE CONFONDENT PAS

**Les maladies rares se caractérisent de la manière suivante :**

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

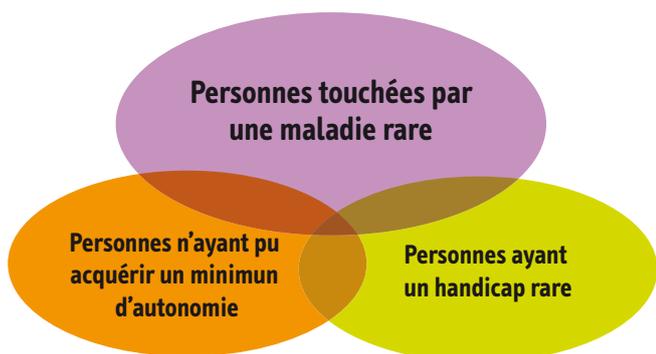
Le lien entre maladie rare et handicap rare n'est pas systématique. Seules certaines maladies rares ont des conséquences en termes de handicaps rares. C'est notamment le cas, par exemple, du syndrome de Usher dans le domaine de la surdi-cécité.

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

## Exemple : Norbert\*, jeune agriculteur de 35 ans, suivi par le CRESAM

Entendant et voyant, Norbert, qui était atteint d'une maladie génétique, est devenu totalement sourd-aveugle à l'âge de 28 ans. Pour tenter de faire face aux problèmes de communication, de déplacement, dans sa vie quotidienne et professionnelle, sa mère a fait appel au centre de ressources expérimental pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants (CRESAM). Un premier bilan a eu lieu à son domicile, pour étudier de nouveaux moyens de communication et faire le point sur tous ses besoins. Pour communiquer avec Norbert, on lui met un crayon dans la main et on écrit de grandes lettres fictives en lui tenant cette main. Un service pour adultes malvoyants et non-voyants, non loin de son domicile, a été trouvé : il répond à ses besoins de réadaptation, mais le CRESAM a conseillé et formé l'équipe à l'accompagnement de la surdi-cécité. Ce travail s'effectue de façon régulière avec Norbert, sa famille, les différents professionnels et rééducateurs de ce service et d'autres services. Depuis, Norbert a appris la vannerie (activité de loisirs), le cannage de chaise (activité semi-professionnelle), des séances de locomotion lui ont été dispensées et il a appris le braille. C'est donc la conjonction de la volonté de Norbert, du soutien de sa famille, du partenariat entre les professionnels du service de rééducation et les professionnels du CRESAM qui lui a permis d'apprendre à vivre avec son handicap.

\* Le prénom a été changé.



### \* LE CAS DES PERSONNES N'AYANT PU ACQUÉRIR UN MINIMUM D'AUTONOMIE

La définition apportée par le décret du 20 mars 2009 permet d'identifier une catégorie de personnes dont la lourdeur de la déficience génère l'impossibilité d'acquérir un minimum d'autonomie.

Parmi ces personnes, certaines seront porteuses d'une combinaison complexe de handicaps. Elles compteront alors parmi les personnes touchées par un handicap rare. D'autres seront porteuses de combinaisons lourdes mais non complexes; la qualification de handicap rare ne s'applique pas à ces personnes.

#### LES DONNÉES QUANTITATIVES SUR LES HANDICAPS RARES

Très peu de sources sont mobilisables. Toutefois, des essais de dénombrement peuvent être faits.

##### Pour les handicaps à dominante sensorielle

###### Les exploitations de l'enquête HID 98-99

- Personnes aveugles avec une surdité complète : environ 2 700 personnes.
- Personnes cumulant une déficience auditive profonde ou totale et aveugles ou malvoyantes : 17 000 environ (dont 6 800 de moins de 60 ans).

###### Les données du CRESAM

Les situations de déficiences associées aux atteintes auditives anténatales seraient de 0,5 pour 1 000 naissances, soit environ 400 naissances par an.

##### Les données de prévalence de certaines pathologies rares

- 6 à 10 % des enfants sourds profonds seraient porteurs du syndrome de Usher, dont la prévalence est de 1 pour 30 000.
- L'incidence du syndrome Charge serait estimée à une naissance pour 8 000 ou 10 000, soit environ 80 à 100 naissances par an.

##### Pour les handicaps liés à des maladies neurologiques ou du métabolisme (source : Orphanet)

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

« Vous trouverez dans ce cd-rom l'intégralité du schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013 (format PDF).



# 02 SITUATIONS DE HANDICAP RARE : BESOINS ET RESSOURCES

## \* LES POPULATIONS CONCERNÉES

### Des caractéristiques communes

- La rareté des situations génère un isolement, une méconnaissance générale, un retard à la détection, la complexité de l'évaluation, avec un risque majoré de non-réponse.
- Les troubles générés impactent fortement les familles. Certaines déficiences entraînant un handicap rare ont un caractère génétique.

### Un public diversifié dans la combinaison des troubles observés

- Troubles congénitaux ou acquis.
- Conséquences de maladies rares ou non.
- Troubles sensoriels, de la personnalité et/ou du comportement, présence d'une épilepsie sévère avec, ou non, des déficiences motrices, intellectuelles ou cognitives.

### Des enjeux diversifiés en fonction des âges de la vie

- La question du développement cognitif et social est essentielle aux premiers âges, notamment quand les handicaps rares se manifestent tôt et obèrent un développement normal. Cependant, certains handicaps rares se révèlent à l'âge adulte.
- La question à l'âge adulte est celle de l'insertion, de l'aide à l'autonomie.
- Le grand âge pose le problème de la manifestation tardive de handicaps cumulés.

### Une implication très importante des aidants (notamment des familles)

### Des lieux de vie multiples

- La majorité des personnes avec un handicap rare vivent à domicile : le recours aux aides humaines et techniques, imbriquées, est difficile à organiser, et doit être adapté aux besoins spécifiques de chacun.
- La population ayant un handicap rare en établissements (médico-sociaux, de santé) est difficile à quantifier et à identifier d'un point de vue qualitatif :
  - La sélection par le handicap principal génère bien souvent un effet d'éviction. Par exemple, un enfant sourd avec des troubles du comportement importants est exclu à la fois d'un établissement pour déficients sensoriels et pour enfants autistes.

- L'équilibre entre technicité et proximité est difficile à trouver. Certaines personnes sont accueillies dans un établissement proche du lieu de vie de la famille mais ne correspondant pas à leurs besoins ; au contraire, certaines familles se sont vues contraintes de déménager près du lieu d'accueil.

## \* REPÉRAGE, ÉVALUATION ET ACCOMPAGNEMENT DES PERSONNES TOUCHÉES PAR UN HANDICAP RARE : DES ACTEURS MULTIPLES ET DE NOUVEAUX POINTS D'APPUI

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

### LES TROIS CENTRES DE RESSOURCES NATIONAUX SUR LES HANDICAPS RARES

- À Paris, le Centre Robert Laplane, géré par la Ligue Fraternelle des Enfants de France, s'adresse aux enfants, adolescents et jeunes adultes qui présentent l'association d'une déficience auditive et d'autres déficiences, et aux enfants dysphasiques multihandicapés.
  - À Loos lès Lille, dans le Nord, le Centre de La Pépinière, géré par l'association ANPEA, s'adresse aux enfants et adultes déficients visuels avec handicaps associés.
  - À Migné-Auxances, près de Poitiers, le CRESAM, géré par l'association APSA, intervient auprès des enfants et adultes atteints de surdi-cécité acquise ou congénitale.
- Ces trois centres ont été évalués en 2008 par l'Agence nationale d'évaluation sociale et médico-sociale (ANESM).

## Exemple : Marc\*, 27 ans, accompagné par l'établissement de La Teppe, situé dans la Drôme

Marc est un jeune homme de 27 ans, déficient intellectuel moyen. Il est porteur d'une épilepsie sévère. Il est d'abord arrivé à La Teppe pour stabiliser dans une structure sanitaire, une épilepsie qui était mal équilibrée et parce qu'il souffrait d'une désocialisation importante. Dès lors qu'il a pu bénéficier d'une prise en charge adaptée à La Teppe, une entrée dans un établissement et service d'aide par le travail (ESAT) à proximité de son domicile familial a été envisagée. La période d'essai s'est passée sans problème. Pourtant, le dernier jour, une violente crise épileptique est survenue. Cette crise a mis fin à l'essai. L'ESAT a fait valoir qu'il ne disposait pas de service médical et paramédical pour prendre en charge cette situation. Bien qu'il fût évident que cette situation était rarissime et facilement maîtrisable pour un personnel formé, l'équipe de l'ESAT a considéré qu'elle n'était pas suffisamment équipée pour accueillir Marc. En effet, l'établissement se situait à plus d'une centaine de kilomètres de la structure hospitalière de La Teppe. Aussi, dès qu'une place a pu se libérer, Marc est entré à l'ESAT de l'établissement médical de La Teppe où la présence d'un personnel formé à la prise en charge de l'épilepsie lui a permis de s'intégrer sans difficulté.

\* Le prénom a été changé.

# 03 POURQUOI UN SCHÉMA NATIONAL D'ORGANISATION SOCIALE ET MÉDICO-SOCIALE POUR LES HANDICAPS RARES ?

Pour l'élaboration du schéma, la CNSA, sous l'égide de son Conseil scientifique, a procédé à une très large concertation (audition des associations de personnes et d'usagers, des gestionnaires d'établissements et de services, des centres de ressources, approche internationale du sujet...), qui a abouti à une construction permettant de ne pas partir de la seule vision des dispositifs existants. Les travaux se sont donc essentiellement déroulés selon deux axes :

- Les parcours de vie des personnes ayant un handicap rare et leurs attentes en termes d'accès aux droits et aux services sanitaires et sociaux ;
- L'expression des professionnels généralistes et spécialistes intervenant dans ce champ.

## \* LES MOTIFS

Les enfants et adultes porteurs d'un handicap rare sont confrontés à des besoins complexes et spécifiques. Parce qu'ils sont présents en petit nombre sur les territoires d'intervention des politiques sociales et médico-sociales, les schémas départementaux ne s'adressent pas à eux en priorité et nécessitent que l'on dépasse l'aire départementale, voire régionale.

Le schéma national pour les handicaps rares a donc pour vocation de développer la connaissance de ces populations, peu quantifiées à ce jour.

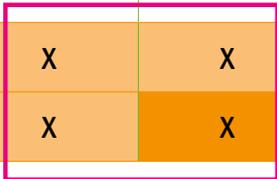
Il détermine les priorités et les conditions d'évolution à cinq ans de l'offre de services sociaux et médico-sociaux pour cette population en nombre limité.

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

## \* LES ENJEUX

- L'accessibilité : accès à des expertises rares pour des populations diffuses, difficilement accompagnées.
- La mise en réseau : produire un effet « tâche d'huile », autour de différents lieux d'expertise très spécialisés qui développent et diffusent la connaissance et les bonnes pratiques.
- Un double équilibre : d'une part entre très haute technicité requise et proximité nécessaire, d'autre part entre approche collective et nécessaire individualisation de la réponse.
- Une évolution des comportements professionnels : promouvoir la pédagogie du doute afin que l'ensemble des professionnels généralistes soient vigilants dans leurs questionnements et aient le réflexe de recourir à d'autres.

Situation	Technicité de l'accompagnement			
	simple	lourde	complexe	très complexe
fréquente	X	X		
rare	X	X	X	X
exceptionnelle		X	X	X



Handicap rare

-  Organisation régionale et départementale
-  Organisation nationale
-  Organisation nationale avec des connexions internationales

# 04 LES OBJECTIFS ET LES PRINCIPALES ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL

## \* LES PRINCIPAUX OBJECTIFS DU SCHÉMA

Le schéma permet d'identifier deux objectifs généraux :

1. augmenter quantitativement et qualitativement les compétences et les ressources collectives sur les handicaps rares ;
2. structurer territorialement les expertises et les accompagnements médico-sociaux.

Ils sont articulés autour de trois axes – pour l'objectif n° 1 – et de deux axes – pour l'objectif n° 2 –, qui se déclinent en mesures opérationnelles concrétisées par des actions.

Ils sont quantifiés dans une annexe programmatrice.

## \* LES ATTENTES DES USAGERS ET DES PROFESSIONNELS

Le point de départ, pour l'élaboration de ce schéma, a systématiquement été le parcours de vie des personnes. Celui-ci a été envisagé à la fois à partir de l'expression des attentes des usagers et des familles et de l'expression du point de vue des professionnels.

Les attentes se sont exprimées autour :

- de la poursuite de l'investissement sur la connaissance et la détection la plus précoce des handicaps rares ;
- des moyens de favoriser des comportements professionnels adaptés ;
- du développement des services de soutien, des relais et, dans certains cas, des lieux de vie.

### 1<sup>er</sup> objectif :

#### AUGMENTER QUANTITATIVEMENT ET QUALITATIVEMENT LES COMPÉTENCES ET LES RESSOURCES COLLECTIVES SUR LES HANDICAPS RARES

##### OBJECTIF GÉNÉRAL N° 1 – CENTRALISER ET DIFFUSER L'INFORMATION SUR LES HANDICAPS RARES

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

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

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

##### OBJECTIF GÉNÉRAL N° 2 – CONSOLIDER, DÉVELOPPER ET COMPLÉTER LES EXPERTISES SPÉCIALISÉES DISPONIBLES AU NIVEAU NATIONAL

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

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

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

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

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

##### OBJECTIF GÉNÉRAL N° 3 – RENFORCER ET ORGANISER LE REPÉRAGE DES SITUATIONS DE HANDICAP RARE ET L'ÉVALUATION FONCTIONNELLE PLURIDISCIPLINAIRE SPÉCIALISÉE SUR L'ENSEMBLE DU TERRITOIRE

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

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

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

### 2<sup>e</sup> objectif

#### STRUCTURER TERRITORIALEMENT LES EXPERTISES ET LES ACCOMPAGNEMENTS MÉDICO-SOCIAUX

##### OBJECTIF GÉNÉRAL N° 1 – CONSTITUER DES RELAIS INTERRÉGIONAUX

En élaborant le diagnostic en région ou interrégion des ressources existantes

En définissant les missions des équipes ressources-relais

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

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

##### OBJECTIF GÉNÉRAL N° 2 – DÉVELOPPER L'OFFRE DE SERVICES À DOMICILE ET EN ÉTABLISSEMENTS

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

En définissant les principes et objectifs d'accueil en établissements

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