



HAL
open science

Handicaps rares : Contextes, enjeux et perspectives

Claire Amiet, Catherine Arnaud, Anne-Catherine Bachoud-Lévi, Catherine Barral, Jean-Jacques Detraux, Karine Duvignau, Serge Ebersold, Agnès Gramain, Régine Scelles, Jacques Souriau, et al.

► To cite this version:

Claire Amiet, Catherine Arnaud, Anne-Catherine Bachoud-Lévi, Catherine Barral, Jean-Jacques Detraux, et al.. Handicaps rares : Contextes, enjeux et perspectives. [Rapport de recherche] Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM). 2013, Paris : Inserm : Editions EDP Sciences (ISSN : 1264-1782) / 420 p. inserm-02103258

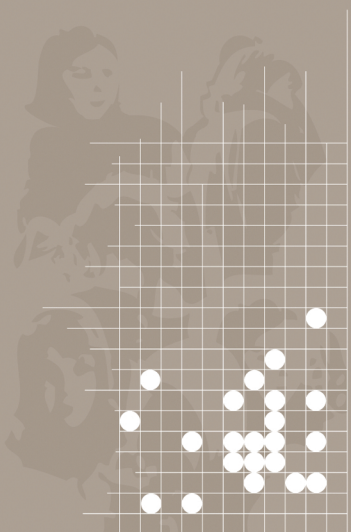
HAL Id: inserm-02103258

<https://inserm.hal.science/inserm-02103258>

Submitted on 18 Apr 2019

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Handicaps rares

Contextes, enjeux
et perspectives

Expertise collective

Synthèse et recommandations

Avec le soutien de la



Institut national
de la santé et de la recherche médicale

Handicaps rares

Contextes, enjeux
et perspectives

© Les éditions Inserm, 2013 101 rue de Tolbiac, 75013 Paris

Dans la même collection

- Cannabis. Quels effets sur le comportement et la santé? 2001
- Asthme. Dépistage et prévention chez l'enfant. 2002
- Déficits visuels. Dépistage et prise en charge chez le jeune enfant. 2002
- Troubles mentaux. Dépistage et prévention chez l'enfant et l'adolescent. 2002
- Alcool. Dommages sociaux, abus et dépendance. 2003
- Hépatite C. Transmission nosocomiale. État de santé et devenir des personnes atteintes. 2003
- Santé des enfants et des adolescents, propositions pour la préserver. Expertise opérationnelle. 2003
- Tabagisme. Prise en charge chez les étudiants. 2003
- Tabac. Comprendre la dépendance pour agir. 2004
- Psychothérapie. Trois approches évaluées. 2004
- Déficiences et handicaps d'origine périnatale. Dépistage et prise en charge. 2004
- Tuberculose. Place de la vaccination dans la maladie. 2004
- Suicide. Autopsie psychologique, outil de recherche en prévention. 2005
- Cancer. Approche méthodologique du lien avec l'environnement. 2005
- Trouble des conduites chez l'enfant et l'adolescent. 2005
- Cancers. Pronostics à long terme. 2006
- Éthers de glycol. Nouvelles données toxicologiques. 2006
- Déficits auditifs. Recherches émergentes et applications chez l'enfant. 2006
- Obésité. Bilan et évaluation des programmes de prévention et de prise en charge. 2006
- La voix. Ses troubles chez les enseignants. 2006
- Dyslexie, dysorthographe, dyscalculie. Bilan des données scientifiques. 2007
- Maladie d'Alzheimer. Enjeux scientifiques, médicaux et sociétaux. 2007
- Croissance et puberté. Évolutions séculaires, facteurs environnementaux et génétiques. 2007
- Activité physique. Contextes et effets sur la santé. 2008
- Autopsie psychologique. Mise en oeuvre et démarches associées. 2008
- Saturnisme. Quelles stratégies de dépistage chez l'enfant. 2008
- Jeux de hasard et d'argent. Contextes et addictions. 2008
- Cancer et environnement. 2008
- Tests génétiques. Questions scientifiques, médicales et sociétales. 2008
- Santé de l'enfant. Propositions pour un meilleur suivi. 2009
- Transplantation d'organes. Quelles voies de recherche? 2009
- Santé des enfants et des adolescents. Propositions pour la préserver. 2009
- Réduction des risques infectieux chez les usagers de drogues. 2010
- Téléphone et sécurité routière. 2011
- Stress au travail et santé. Situation chez les indépendants. 2011
- Reproduction et environnement. 2011
- Médicaments psychotropes. Consommations et pharmacodépendances. 2012



Ce logo rappelle que le code de la propriété intellectuelle du 1er juillet 1992 interdit la photocopie à usage collectif sans autorisation des ayants-droits.

Le non-respect de cette disposition met en danger l'édition, notamment scientifique.

Toute reproduction, partielle ou totale, du présent ouvrage est interdite sans autorisation de l'éditeur ou du Centre français d'exploitation du droit de copie (CFC, 20 rue des Grands-Augustins, 75006 Paris).

Handicaps rares

Contextes, enjeux
et perspectives

Expertise collective

Synthèse et recommandations

Avec le soutien de la



Instituts
thématiques



Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale

Ce document présente la synthèse et les recommandations du groupe d'experts réunis par l'Inserm dans le cadre de la procédure d'expertise collective (voir annexe), pour répondre à la demande de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA) concernant la problématique des handicaps rares.

Ce travail s'appuie sur les données issues de la littérature scientifique et de la littérature grise disponibles en date du premier semestre 2012 et sur l'analyse du groupe d'experts.

Le Centre d'expertise collective de l'Inserm, rattaché à l'Institut thématique multi-organismes Santé Publique d'Aviesan, a assuré la coordination de cette expertise collective.

Groupe d'experts et auteurs

Claire AMIET, Service de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent, Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière AP-HP, Paris

Catherine ARNAUD, UMR 1027 Inserm, Université Toulouse III, Unité d'épidémiologie clinique, Centre hospitalier universitaire, Toulouse

Anne-Catherine BACHOUD-LÉVI, Inserm U 955 E01 IMRB-UPEC, Créteil-IEC ENS, Paris et AP-HP, Centre de référence maladie de Huntington, Hôpital Henri Mondor, Créteil

Catherine BARRAL, Maison des sciences sociales du handicap, Ecole des hautes études en santé publique (MSSH-EHESP), Paris

Jean-Jacques DETRAUX, Département de psychologie, cognition et comportement, Université de Liège, Belgique

Karine DUVIGNAU, Sciences du langage, Université de Toulouse 2, Ecole interne IUFM et CLLE-ERSS, Toulouse

Serge EBERSOLD, Groupe de recherche sur le handicap, l'accessibilité, les pratiques éducatives et scolaires (GRHAPES-EA 7287), Institut national supérieur de formation et de recherche pour l'Éducation des jeunes handicapés et les enseignements adaptés (INS HEA), Suresnes et Université de Strasbourg

Agnès GRAMAIN, Institut des sciences sociales du travail (ISST) et Centre d'économie de la Sorbonne, Université de Paris 1 Panthéon-Sorbonne, Paris

Régine SCELLES, Laboratoire psychologie et neurosciences de la cognition et de l'affectivité, Université de Rouen

Jacques SOURIAU, ancien directeur du Centre de ressource expérimental pour enfants et adultes sourdaveugles et sourds-malvoyants (Cresam), Saint-Benoit, et Université de Gröningen, Pays-Bas

Myriam WINANCE, Cermes-3, Inserm U 988, CNRS UMR 8211, EHESP, Université Paris Descartes, Villejuif

Personnes auditionnées¹

Serge BERNARD, Centre de ressource expérimental pour enfants et adultes sourdaveugles et sourds-malvoyants (Cresam, Centre de ressources handicaps rares), Saint-Benoit

1. Le Centre d'expertise collective a proposé aux personnes auditionnées de fournir un texte écrit suite à leur présentation afin de l'insérer dans le rapport d'expertise. Deux personnes ont transmis un texte placé dans la partie « Communications » de ce rapport. Ont également participé à plusieurs réunions d'expertise :

Magali NGAWA, Département de Psychologie, cognition et comportement, Université de Liège, Belgique

Nadine VIGOUROUX, IRIT UMR 5505, CNRS, Institut de recherche en informatique de Toulouse

Jeanne COUSIN, Centre de ressources expérimental Robert Laplane (Centre de ressources handicapés rares), Paris

Henri FAIVRE, Comité de liaison et d'action des parents d'enfants et d'adultes atteints de handicaps associés (Clapeaha), Paris

Jean-Louis FAURE, Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap (Onfrih), Paris

Elisabeth JAVELAUD, Groupement national de coopération handicaps rares, Paris

Dominique MATHON, Centre médico-éducatif La Pépinière (centre de ressources handicapés rares), Loos

Carole PEINTRE, Centre régional d'études et d'actions sur les handicaps et les inadaptations (CREAHI Île-de-France), Paris

Coordination scientifique, éditoriale, bibliographique et logistique

Centre d'expertise collective de l'Inserm

Responsable : Marie-Christine LECOMTE

Coordination de cette expertise : Fabienne BONNIN, Frédérique BULLE

Documentation : Chantal GRELLIER

Information scientifique : Catherine CHENU

Edition scientifique : Anne-Laure PELLIER

Secrétariat : Cécile GOMIS

Iconographie

Jean-Pierre LAIGNEAU, Inserm

Le Centre d'Expertise Collective remercie les personnes consultées

Ségolène AYMÉ, Ana RATT, Orphanet, Paris

Bernard AZEMA, Creai-ORS Languedoc Roussillon

Jean-Yves BARREYRE, Centre régional d'études et d'actions sur les handicaps et les inadaptations (CREAHI Île-de-France), Paris

Jean-Louis FAURE, Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap (Onfrih), Paris

Jean-François RAVAUD, Réseau fédératif de recherche sur le handicap, Cermes-3, Villejuif

Sommaire

Avant-propos	XI
Considérations préliminaires	XV
Synthèse	1
Recommandations	45
Annexe	67
Expertise collective Inserm : principes et méthode	67

Avant-propos

Les handicaps rares ont été définis en France dans les textes réglementaires par une faible prévalence (inférieure à 1 cas pour 10 000 habitants), une combinaison de déficiences et de limitations nécessitant une prise en charge complexe pour laquelle il existe peu d'expertise d'intervention (au niveau de la détection, de l'évaluation fonctionnelle et de l'accompagnement).

Dans le cadre du Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les Handicaps Rares 2009-2013, la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA) a sollicité l'Inserm pour la réalisation d'une expertise collective multidisciplinaire sur la question des handicaps rares.

La mission de l'expertise collective coordonnée par l'Inserm est d'apporter, sur un sujet de santé publique, un bilan des connaissances scientifiques disponibles, publiées en France et à l'étranger, dans un but d'aide à l'orientation des politiques publiques.

La recherche d'une bibliographie scientifique sur le sujet s'est heurtée à un problème de terminologie car la notion de « handicaps rares » ne correspond à aucune entité nosologique permettant l'utilisation du mot clé « handicap rare » pour l'interrogation des bases de données bibliographiques internationales.

Pour la constitution du fonds documentaire, la démarche a consisté en l'utilisation de nombreux mots clés permettant d'approcher la notion de handicaps rares à partir de la littérature plus large sur les handicaps ainsi que sur des configurations spécifiques de handicap rare bien définies. Par ailleurs, les connaissances publiées disponibles dans le domaine des handicaps rares ne sont pas uniquement le produit de la recherche académique, mais elles sont aussi le résultat d'expériences de professionnels, d'où l'intérêt de recueillir la « littérature grise ».

Pour répondre à la demande du commanditaire, une première approche s'est attachée à rechercher les spécificités des handicaps rares à partir de l'analyse de différentes disciplines scientifiques

(épidémiologie, sociologie, psychologie, économie, linguistique). Des aspects qui peuvent être communs aux différentes situations de handicaps rares ont ainsi été abordés :

- définitions (historique de la notion, référence aux classifications internationales) ;
- recherche de données de prévalence ;
- stratégies d'intervention (éducation et scolarité, accompagnement des familles, communication et langage, coût des prises en charge...).

Une deuxième approche a consisté à aborder, sous un angle à la fois clinique et scientifique, plusieurs configurations illustratives pouvant servir de « modèles » et aider à conceptualiser une problématique de prise en charge (diagnostic-évaluation, stratégie d'intervention, trajectoire de vie...).

Les situations suivantes ont été plus particulièrement analysées :

- une association de plusieurs déficiences sensorielles comme la surdité qui est la situation de handicap rare actuellement la plus documentée ;
- la combinaison de troubles mentaux et de troubles moteurs ou sensoriels ou de pathologies chroniques graves (l'autisme associé à une épilepsie grave ou une déficience sensorielle) ;
- les déficiences cognitives associées à des déficiences sensorielles ou motrices (polyhandicaps sévères ou *Profound intellectual and multiple disabilities* « PIMD ») ;
- la maladie de Huntington du fait de son caractère évolutif avec l'apparition de plusieurs déficiences (troubles moteurs, cognitifs, psychiatriques).

Pour guider le travail du groupe d'experts, les questions suivantes leur ont été proposées :

- Quelles sont les définitions et représentations des handicaps rares en France et à l'étranger ?
- Quelles sont les données ou les estimations sur la prévalence de ces situations en France et à l'étranger ?
- Dans quel contexte de politique du handicap est organisée la prise en charge des personnes en situation de handicap rare en France ?

- Comment sont organisées la scolarité, l'insertion sociale et professionnelle des personnes en situation de handicap rare ?
- Quelles sont les données sur le développement cognitif des personnes présentant un handicap rare ?
- Quelles sont les données sur le langage et la communication chez les personnes, enfants et adultes, présentant un handicap rare ?
- Existe-t-il des aides technologiques utiles aux personnes en situation de handicap rare ?
- Que sait-on sur le rôle des familles, des aidants et des associations ?
- Quels sont les coûts induits par la prise en charge et l'accompagnement des personnes en situation de handicap rare ?

Pour les quatre configurations illustratives :

- Quelles sont les données sur l'évaluation des déficiences ?
- Que sait-on concrètement sur les différents modes d'accueil, de prise en charge et d'accompagnement selon les handicaps ?
- Connaît-on les trajectoires de vie, les capacités d'« *empowerment* » et la qualité de vie des personnes atteintes et de leur entourage ?

La difficulté de délimiter la question des handicaps rares a nécessité de la part du groupe d'experts un travail important de conceptualisation. En cela, cette expertise peut être considérée comme exploratoire.

À partir de son analyse, le groupe d'experts s'est attaché à proposer des pistes de réflexion pour l'élaboration d'un cadre conceptuel partageable avec l'international autour de la notion de handicaps rares. Ce cadre permettrait de contribuer à une meilleure connaissance et compréhension des handicaps rares avec pour finalité d'améliorer l'accompagnement et le bien-être des personnes.

La synthèse, résumant les principales données et réflexions des chapitres d'analyse du rapport d'expertise, est suivie de recommandations d'actions et de pistes de recherche élaborées et validées collectivement par le groupe d'experts. Les chapitres d'analyse sont présentés ensuite puis les communications des personnes qui ont été auditionnées.

Considérations préliminaires

Le groupe d'experts, réunis par l'Inserm pour établir un bilan des connaissances actuelles relatives aux « handicaps rares », a été confronté à deux difficultés importantes. La première a été l'absence d'une littérature scientifique traitant directement de la question des handicaps rares : si le terme apparaît dans la législation française, il n'apparaît pas, ni son équivalent anglais « *rare disability* », dans les bases de données bibliographiques. En France, la littérature existante sur la question est essentiellement composée de littérature grise : rapports publiés à la demande des autorités, enquêtes réalisées par les associations, articles publiés dans des revues professionnelles (type « Réadaptation »). De manière plus générale, les recherches sur le handicap, inexistantes il y a trente ans, se sont depuis développées en France et au niveau international. Des équipes se sont constituées, sous le courant anglo-saxon des *Disability Studies*, et en France, de manière plus éparpillée (pour un recensement des recherches et équipes en France, voir l'important travail de l'Onfrih²). Une littérature scientifique sur le handicap existe, mais reste balbutiante, dans beaucoup de domaines ; c'est particulièrement le cas pour les aspects économiques du handicap et de certaines thématiques (comme celle de la famille). À défaut d'une littérature traitant directement des « handicaps rares », le groupe d'experts s'est appuyé sur cette littérature générale, s'efforçant d'en extraire des applications pour la problématique des « handicaps rares ».

La deuxième difficulté a été, en lien avec le peu de littérature scientifique sur les « handicaps rares », l'absence de définition scientifique du terme. Le législateur a donné, en 2000, une définition politique : les handicaps rares ont été définis comme des combinaisons de déficiences requérant des techniques

2. Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap. Rapport triennal de 2011

d'accompagnement spécialisées. L'un des problèmes posés par cette définition est que la rareté (qui définit le handicap « rare ») est relative à l'offre médico-sociale telle qu'elle est organisée sur le territoire français. Cette définition est pertinente d'un point de vue politique car elle a permis d'identifier certaines catégories de personnes (voir chapitre 1 de cet ouvrage), mais elle n'est pas opérationnelle lorsqu'il s'agit d'explorer la question d'un point de vue scientifique.

Pour caractériser scientifiquement la notion de « handicaps rares », il est nécessaire de fixer un cadre analytique cohérent et précis. Actuellement, au niveau international, le cadre conceptuel pour penser le handicap est celui de la Classification Internationale du Fonctionnement, du Handicap et de la Santé (CIF). Dans le cadre de la CIF³, le handicap a été défini comme une restriction de participation sociale résultant de l'interaction entre les caractéristiques propres à la personne (dont les déficiences et les limitations d'activité) et les facteurs environnementaux. Le handicap étant défini comme le résultat d'une interaction complexe, il paraît, dans un premier temps, difficile de lui appliquer la notion de rareté. La CIF permet de décrire des situations de handicap, qui se révèlent dès lors toujours des situations singulières dans leurs combinaisons et dans leurs différentes dimensions (interactions entre les différents éléments produisant le handicap). Elle ne donne pas – a priori du moins – de critères permettant de regrouper ces situations, d'identifier des similarités ou des différences organisant des catégories de « handicap », qu'elles soient rares ou fréquentes. Si l'on restreint la notion de handicap uniquement à la troisième dimension, c'est-à-dire à la restriction de participation sociale, il est également difficile d'imaginer que certaines puissent être rares. D'un point de vue scientifique, et dans le cadre de la CIF, associer l'idée de « rareté » à celle de « handicap » est donc loin d'être évident.

3. OMS. Classification Internationale du Fonctionnement, du Handicap et de la Santé (CIF), 2001

Au-delà de la possibilité d'une telle définition consensuelle, le groupe s'est posé la question de son intérêt. Politiquement, l'émergence de la notion a été très importante, elle a permis de pointer une problématique spécifique, de mobiliser et de mettre en place un dispositif institutionnel pour tenter d'y répondre. La question de l'intérêt à définir scientifiquement une telle catégorie – qui ne peut être qu'hétérogène – est plus difficile. Il est, par ailleurs, intéressant de la comparer à la catégorie « maladies rares », qui résulte d'une construction politique, sous l'influence d'une part des pouvoirs publics, d'autre part des associations. La notion a émergé aux États-Unis dans les années 1970-1980 pour désigner des pathologies dont les traitements (qui seront qualifiés de « médicaments orphelins ») n'étaient pas rentables ; elle a ensuite été diffusée en Europe. Le taux de prévalence définissant la maladie rare est d'ailleurs différent aux États-Unis, en Europe et au Japon. La différence avec la question du handicap rare est que la « maladie » est une « entité identifiée ». Bien qu'étant une réalité elle aussi complexe, elle fait l'objet d'un processus d'identification médical (diagnostic posé par le clinicien), identification qui est alors reprise par les différentes disciplines scientifiques. Ainsi, dans le cas des « maladies rares », les scientifiques, pour développer leurs recherches, se sont saisis des définitions existantes : politique et médicale (processus de diagnostic). Ils ne s'interrogent pas, a priori, sur ce que sont les maladies et les maladies rares.

Le handicap, quant à lui, malgré les importants progrès réalisés depuis 30 ans, ne fait pas l'objet d'un tel processus consensuel d'identification, allant au-delà des simples catégories « handicap mental », « handicap physique »... En outre, la notion (et de nouveau, malgré le cadre conceptuel de la CIF) reste plurivoque : désignant soit les déficiences, soit les incapacités, soit la restriction de participation sociale. D'où ces questions récurrentes de la possibilité et de l'intérêt d'une définition scientifique a priori des « handicaps rares », qui tiennent d'une part, à la définition même de la notion de « handicap » (multidimensionnelle et interactive), et d'autre part, à l'association du qualificatif de « rare » et du terme « handicap ».

Pour opérer cette association entre les deux notions « handicap » et « rareté », et surtout pour tenter de lui donner un sens, le groupe d'experts s'est interrogé sur l'opportunité de mobiliser des notions connexes. Ainsi, la relation entre rareté et sévérité a été examinée. Du point de vue théorique, il paraît évident que plus un « handicap » (entendu ici comme ensemble de déficiences) est sévère, plus il sera rare en termes de prévalence. Cette approche de la rareté à partir de la sévérité est discutée dans le chapitre « Épidémiologie ». Deux questions sont soulevées : d'une part, la difficulté à définir des critères de sévérité, d'autre part, et plus fondamentalement, le fait qu'une définition en termes de sévérité ne dit rien de la nécessité ou pas d'un accompagnement très spécialisé. En d'autres termes, cette analyse fait particulièrement apparaître l'écart existant entre une définition scientifique a priori de la rareté (qui serait objective et reposerait par exemple sur la prévalence) et une définition politique de cette notion (qui est de fait relative et définit la rareté en lien avec une organisation institutionnelle, c'est-à-dire, finalement, a posteriori). La notion de masse critique, proposée dans ce même chapitre, apparaît comme une piste de réflexion à développer pour résorber cet écart existant entre les deux conceptions. Le groupe d'experts s'est de la même manière interrogé sur les liens existants entre « rareté » et « complexité », notion qui apparaît déjà ci-dessus lorsque nous avons évoqué la CIF. La complexité désigne à la fois la multiplicité des dimensions caractéristiques d'une situation (liées à la personne ou à l'environnement) et l'interactivité de ces dimensions. Derrière la rareté, peut se trouver la complexité, et inversement. Le cercle paraît inextricable. Ce constat a conduit le groupe d'experts à insister sur la nécessité de décrire les situations (de décrire cette complexité) en utilisant le cadre conceptuel de la CIF. On ne peut plus ignorer, actuellement, ce cadre et les outils qui en découlent. En l'absence d'une littérature scientifique sur la question, la description des situations est la première étape, sur laquelle pourront se construire une définition et une connaissance scientifique.

Si l'analyse de la littérature générale sur le handicap a permis d'ouvrir des pistes de réflexion et de recherche sur la notion de

« handicaps rares » et sur les problématiques qui y sont associées, il est apparu au groupe d'experts, qu'à l'inverse, la recherche sur certaines situations de « handicaps rares » pouvait apporter quelque chose au handicap en général. En effet, comme cela apparaît dans les différents chapitres, la notion « handicaps rares » questionne les pratiques et les connaissances. L'historique de la notion montre que sa définition est intrinsèquement liée à une réflexion et une critique des prises en charge existant dans le champ du handicap. La question des handicaps rares incite à modifier et innover les pratiques d'accompagnement, ce qui pourra avoir un impact bénéfique pour l'ensemble des personnes handicapées.

Synthèse

La notion de handicaps rares a été introduite dans la politique du handicap en France pour prendre en compte les personnes ne bénéficiant pas d'accompagnement adapté au regard de la spécificité de leurs besoins

En France, la notion de « handicaps rares » est officiellement introduite en 1986 à l'article 3 de la loi sur les institutions médico-sociales (loi n° 75-535). Cette notion trouve son origine dans un problème qui émerge dès les années 1960-1970, celui de la prise en charge des personnes atteintes de deux handicaps ou plus.

En effet, dans les années 1950-1960, un important secteur médico-social s'est développé pour prendre en charge les personnes présentant un handicap. Il est constitué d'établissements spécialisés, principalement gérés par des associations, mais fonctionnant avec des fonds publics (alimentés par la Sécurité sociale). Le développement de ce secteur fait apparaître une nouvelle problématique : un certain nombre d'enfants atteints de deux handicaps ou plus sont refusés par ces établissements, et il n'existe pas de prise en charge adaptée pour eux. Ce problème est soulevé d'une part, par des professionnels qui se rassemblent dans une association, le Comité d'étude, de soins et d'action permanente (Cesap), et d'autre part, par les parents concernés qui fondent le Comité de liaison et d'action des parents d'enfants et d'adultes atteints de handicaps associés (Clapeaha). Ces deux associations ont pour objet de réfléchir à la situation de ces enfants et de proposer des actions permettant l'amélioration des prises en charge. Ces enfants sont, à cette époque, désignés par plusieurs termes tels que « enfants multihandicapés », « atteints de handicaps associés »...

S'ils constituent un groupe très hétérogène et quantitativement important, ils partagent un point commun : l'absence d'une prise en charge médicale, sociale, éducative, réellement adéquate, répondant aux besoins de chaque personne et de son entourage.

En 1975, la politique française du handicap est formalisée à travers deux lois : la loi d'orientation en faveur des personnes handicapées (loi n° 75-534) et la loi sur les institutions médico-sociales (loi n° 75-535). Celle-ci organise et structure le secteur médico-social qui s'était mis en place, sans résoudre, voire en accentuant la problématique des enfants et adultes ne bénéficiant pas d'accompagnement adapté.

Dans les années 1980, cette problématique prend une nouvelle dimension dans le contexte de la décentralisation et de la déconcentration administrative. En 1986, une loi (n° 86-17 du 6 janvier 1986 adaptant la législation sanitaire et sociale aux transferts de compétences en matière d'aide sociale et de santé) transfère une partie des compétences en matière d'aide sociale et de santé aux départements et aux régions, notamment la programmation et la planification des structures de soins et d'hébergement dans le champ du handicap. La notion de « handicaps rares » est alors introduite pour distinguer, dans la population hétérogène d'enfants et d'adultes pour lesquels il n'existe pas de prise en charge adaptée, ceux dont la prise en charge relève d'une planification départementale ou régionale (notamment les personnes atteintes d'un polyhandicap⁴, notion définie dans un texte légal en 1989) et ceux pour lesquels, parce qu'ils sont atteints d'un handicap « rare », la prise en charge relève d'une planification nationale. Se pose alors la question de définir et de déterminer ces « handicaps rares ». Suite au rapport Bordeloup (1994), deux critères sont retenus pour caractériser les handicaps rares : un taux de prévalence faible d'une combinaison de déficiences et la nécessité de recourir à des techniques de prise en charge très spécifiques. Combiner ces deux critères est nécessaire pour définir les

4. Le polyhandicap a été défini comme un handicap grave à expressions multiples avec restriction extrême de l'autonomie et déficience intellectuelle sévère (Zucman et Spinga, 1984).

handicaps dont la prise en charge relève d'une planification nationale : par exemple, une situation de handicap dont la prévalence est faible, et ne nécessitant pas une prise en charge particulière ou complexe, ne justifie pas une planification nationale. Il en est de même pour un handicap requérant une technique particulière mais dont la prévalence est élevée. Ces deux critères servent de base pour définir, en 1996 (groupe de travail « handicaps rares » de la Direction générale de l'action sociale), une liste de cinq catégories de « handicaps rares » : « personnes sourdaveugles, personnes aveugles multihandicapées⁵, personnes sourdes multihandicapées, personnes dysphasiques, personnes ayant un handicap mental ou moteur ou sensoriel associé à de graves problèmes somatiques ».

L'arrêté du 2 août 2000 relatif à la définition des handicaps rares (art D. 312-194) donne la définition suivante « Sont atteintes d'un handicap rare les personnes présentant l'une des configurations de déficiences ou de troubles associés, dont le taux de prévalence n'est pas supérieur à un cas pour 10 000 habitants et relevant de l'une des catégories suivantes : 1° l'association d'une déficience auditive grave et d'une déficience visuelle grave ; 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 que : a) une affection mitochondriale ; b) une affection du métabolisme ; c) une affection évolutive du système nerveux ; d) une épilepsie sévère ».

La notion de « handicaps rares » a été un outil permettant de prendre en compte certaines personnes pour lesquelles n'existait pas de prise en charge adaptée. Elle a permis d'enclencher une double réflexion : l'une, autour de l'identification de ces personnes,

5. « Le multi-handicap est une association de déficiences graves avec un retard mental moyen, sévère ou profond (quotient intellectuel inférieur à 50) entraînant une dépendance importante à l'égard d'une aide humaine et technique permanente, proche et individualisée. » (p. 12 Bordeloup, 1994)

et l'autre, autour des spécificités des prises en charge que ces personnes nécessitent. Il semble important de garder cette problématique de départ et de considérer la dimension variable et évolutive de la notion de « handicaps rares » d'une part dans sa capacité à rendre visibles des personnes invisibles, exclues, résistantes aux prises en charge existantes et d'autre part, dans sa capacité à interroger et transformer les modes de prise en charge existants.

Le terme de handicaps rares n'a pas d'équivalent stabilisé dans le contexte international

À partir des années 1970, sous la pression de mouvements de personnes handicapées, principalement en Angleterre et en Amérique du Nord, la façon de concevoir le handicap a connu une véritable révolution. Au modèle individuel traditionnel qui explique le handicap par les déficiences et les incapacités de la personne, est opposé le modèle social. Celui-ci conçoit le handicap, non plus à partir des caractéristiques individuelles, mais comme la conséquence de barrières physiques, économiques, sociales et politiques qui font obstacle à la participation sociale et à la pleine citoyenneté des personnes concernées. Cette différence de conception a des implications majeures en termes de droits et de traitement social des personnes handicapées. La politique publique fondée sur le modèle individuel privilégie une approche médicale du handicap qui vise la prévention et le dépistage des déficiences, la rééducation des incapacités et la réadaptation de la personne handicapée aux normes sociales. Le modèle social met l'accent sur la responsabilité de la société dans la privation de droits, de choix de vie, dans la production de discriminations à l'égard des personnes handicapées. Ce modèle vise l'accessibilité, l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées.

À partir de la décennie 1980, le mouvement international des personnes handicapées reçoit le soutien des Nations Unies qui

amorcent un tournant décisif en matière de droits des personnes handicapées. Prenant leur distance vis-à-vis du modèle individuel du handicap et convaincues de la portée du modèle social, les Nations Unies engagent une série d'actions qui aboutissent en 2006 à l'adoption de la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées.

Cette évolution conceptuelle articulée aux Droits de l'Homme constitue le contexte dans lequel l'Organisation mondiale de la santé entreprend, dans la fin des années 1990, la révision de la Classification internationale des déficiences, incapacités et handicaps (CIDIH ou CIH)⁶. À l'issue du processus de révision, une nouvelle classification est adoptée par l'Assemblée mondiale de la santé en 2001 : la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF). Intégrant modèle individuel et modèle social, la CIF revendique un modèle biopsychosocial. Elle conçoit le handicap comme une restriction de participation sociale résultant de l'interaction entre les caractéristiques propres à la personne (dont les déficiences et limitations d'activité) et les facteurs environnementaux. Le schéma conceptuel de la CIF comporte quatre dimensions en interaction les unes avec les autres : fonctions organiques et structures anatomiques, activités, participation et facteurs environnementaux.

En ce qui concerne les politiques nationales, l'influence du modèle social a également été importante. La non-discrimination, l'égalité des droits et des chances, d'accès à tout pour tous, sont devenues des principes politiques communs guidant l'action des pays, mais que chacun adapte en fonction de son histoire et de son contexte social. Chaque pays a créé, au long de son histoire, dans le champ du handicap, les catégories politiques adaptées à son action. Par exemple, l'« Agenda 22 » défini par les autorités suédoises à partir des « 22 règles standards pour

6. Adoptée par l'OMS à titre expérimental en 1980, puis à titre officiel en 1993, sous le titre « *International classification of impairments, disabilities, handicaps. A manual of classification relating to the consequences of disease* », cette classification a été traduite en français en 1988 sous le titre « Classification internationale des déficiences, incapacités, désavantages. Un manuel de classification des conséquences des maladies », Vanves, Inserm-CTNERHI, 1988

l'égalisation des chances des personnes handicapées » (1993) offre une méthodologie pour traduire concrètement ces règles en combinant adaptation de la société et prise en compte des besoins de chacun. Dans le contexte national suédois, la notion de « handicaps rares » ne semble pas utile dans la mesure où il est fait une place aux besoins particuliers de chacun, quelle que soit sa situation de handicap.

Malgré les différences entre politiques nationales, le développement d'une réflexion internationale autour de la notion de handicap et de ses modèles théoriques a permis à certains acteurs d'initier un débat autour de la problématique des « handicaps rares ». Celle-ci a été introduite au début des années 2000, dans le travail du Forum européen des personnes handicapées, via la question des personnes lourdement handicapées. Le Forum européen des personnes handicapées a produit deux documents (2000 et 2007) pour sensibiliser l'Europe et les pays membres à la spécificité des personnes rassemblées ici sous le terme « personnes ayant un handicap de grande dépendance » (terme utilisé dans la version française) ou « *persons with complex dependency needs* » (dans la version anglaise), spécificité qui suppose une réflexion et des actions pour traduire et concrétiser les droits généraux pour ces personnes. Enfin, émerge l'hypothèse que la mobilisation associative et politique créée autour d'un autre concept, celui de maladie rare, peut influencer sur l'évolution de la notion de « handicaps rares ».

La notion de handicaps rares questionne les modèles conceptuels du handicap qui sous-tendent les définitions réglementaires françaises

Au cours des vingt dernières années du XX^e siècle, le modèle social du handicap se confirme dans les instances internationales et européennes (ONU, OMS, Commission européenne, Conseil de l'Europe), dans les milieux universitaires anglo-saxons et au sein des mouvements de personnes handicapées.

Cependant, la politique du handicap en France reste ancrée dans le modèle individuel et réadaptatif. Dans le cadre du dispositif législatif dont la France s'est dotée (loi n° 75-534 et loi n° 75-535), l'identification des personnes handicapées et les critères d'éligibilité aux prestations et aux orientations en milieu spécialisé se fondent sur la nature et la gravité de la déficience. Ces deux lois mettent en place une politique catégorielle du handicap : l'octroi des droits aux personnes et leur orientation vers certains établissements se font à travers une procédure médico-administrative qui catégorise les personnes en leur attribuant un taux d'incapacité (essentiellement basé jusqu'en 1993 sur la déficience de la personne).

À partir des années 2000, la législation française relative aux personnes handicapées évolue, visant à mettre en conformité la politique nationale du handicap avec les principes internationaux et européens en matière de droits des personnes handicapées, à travers la loi n° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico-sociale, puis la loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées. Cette nouvelle loi-cadre indique clairement le changement de cap que les pouvoirs publics entendent donner à la politique du handicap. Cependant, si la définition du handicap, selon la loi de 2005, admet que l'expérience du handicap est plurifactorielle, elle rapporte *in fine* le handicap à la déficience, traduisant par-là l'intention des pouvoirs publics de réaliser un compromis avec la loi de 1975 (n° 75-535) toujours en vigueur, qui fonde la politique catégorielle du handicap et régit les établissements spécialisés en référence à la déficience.

Mais, depuis l'introduction en 1986 de la notion de « handicaps rares » dans la loi relative aux institutions sociales et médico-sociales, la définition juridique de cette forme de handicap pose un problème récurrent. La diversité des associations de déficiences et la complexité des limitations d'activité que recouvre cette notion, l'expertise requise pour les diagnostiquer, la haute technicité nécessaire pour accompagner les personnes qui en sont atteintes, le nombre limité de ces personnes et leur

dispersion géographique sont autant de caractéristiques qui, conjuguées, échappent à la logique administrative qui structure l'organisation territoriale et les missions de l'équipement spécialisé par type de déficience.

De 1996 à 2003, plusieurs définitions du « handicap rare » se succèdent dans les textes législatifs et réglementaires. Ces définitions ont d'abord décrit le « handicap rare » en associant deux critères : faible taux de prévalence de certaines configurations de déficiences et technicité des expertises requises pour identifier les besoins et y répondre. Elles se sont ensuite réduites à des listes de déficiences associées. Il reste que, dans les deux cas, le « handicap rare » est toujours défini en fonction des critères d'agrément de l'équipement médico-social : déficiences et technicité de l'offre de soin, selon le modèle individuel du handicap. L'accent reste mis sur la dimension de la déficience, en dépit de l'évolution conceptuelle internationale et de la définition générale légale du handicap donnée par la loi du 11 février 2005 qui reconnaissent que le handicap est une réalité multidimensionnelle, dont la déficience n'est qu'une des composantes. La représentation que l'on peut se faire de l'expérience vécue par les personnes et leurs familles que permettrait une approche plus systémique et davantage axée sur les caractéristiques de l'environnement social, reste absente de ces documents. Seuls les rapports des Centres nationaux de ressources handicaps rares mettent en lumière tous les facteurs environnementaux qui retentissent, souvent de façon dramatique, sur la vie des personnes et de leurs proches.

Par ailleurs, les questions relatives aux droits de ces personnes, la difficulté d'imaginer leur place et leur statut dans notre société, demeurent au centre des réflexions les concernant. Il apparaît évident qu'une réflexion approfondie quant à la reconnaissance effective de leurs droits fondamentaux doit être menée à tous les niveaux : les décideurs politiques et administratifs, les divers professionnels spécialisés, les éducateurs et enseignants, les formateurs et bien entendu, les familles concernées.

L'identification des situations et l'évaluation des déficiences et des capacités des personnes sont complexes et varient selon les configurations de handicaps

L'identification des situations de handicaps rares ainsi que l'évaluation des capacités et des limitations des personnes restent difficiles à appréhender en raison de la complexité des configurations, certaines déficiences pouvant être masquées par d'autres. Cette évaluation rencontre fréquemment des obstacles liés à la communication ou à des troubles du comportement ainsi qu'à la rareté des systèmes objectifs d'évaluation.

Cette difficile question de l'identification des situations de handicaps rares peut être illustrée dans le cas des troubles envahissants du développement associés à une épilepsie ou à des déficiences sensorielles. Si ces associations sont reconnues, elles font l'objet de peu d'études publiées. Il s'agit de situations mal diagnostiquées et peu évaluées.

L'étude de l'association entre autisme et épilepsie ou autisme et déficience sensorielle est complexe comme en témoigne l'hétérogénéité méthodologique des travaux publiés. Cette hétérogénéité porte tant sur les critères diagnostiques de l'épilepsie ou les modalités d'évaluation des déficits sensoriels que sur la symptomatologie autistique elle-même ou des troubles associés à l'autisme. Dans ce contexte particulier, l'une des atteintes peut gêner le repérage de l'autre. Ainsi, les « absences » et les crises partielles d'épilepsie sont plus difficiles à repérer cliniquement dans le contexte d'un autisme. De même, comme le montre une étude récente, l'âge de diagnostic de l'autisme serait significativement plus élevé chez les enfants présentant une épilepsie que chez ceux ayant un trouble du spectre autistique sans épilepsie, suggérant un développement plus tardif de l'autisme chez ces enfants ou que le diagnostic d'épilepsie fasse écran au diagnostic d'autisme.

Dans son rapport publié en 2010 sur l'autisme et les autres troubles envahissants du développement, la Haute autorité de

santé recommande une recherche attentive des pathologies associées, en particulier l'épilepsie et les déficiences auditive et visuelle. Néanmoins, les troubles et les déficits des individus avec autisme et l'inadéquation de certains outils rendent souvent difficiles l'évaluation et le diagnostic de ces troubles. De la même façon, les outils diagnostiques développés dans l'autisme ne sont pas adaptés aux caractéristiques développementales des enfants avec un déficit visuel ou auditif et les examinateurs manquent souvent d'expérience dans la communication avec l'enfant ayant un déficit sensoriel.

Quant à l'évaluation des déficiences et des capacités des personnes souffrant de polyhandicap, dans ce cas comme dans celui des handicaps rares, les situations sont complexes à tous points de vue et très changeantes en fonction de l'environnement de la personne, des occasions d'expériences et des opportunités d'apprentissage qui leur sont offertes, de l'accessibilité à des services adéquats, de la perception qu'ont les aidants des capacités préservées des personnes.

Récemment, des chercheurs se sont préoccupés de développer des outils d'évaluation permettant ainsi de mettre en évidence les capacités latentes et de guider les interventions. Malgré la sévérité de leur état clinique, les personnes polyhandicapées ont des capacités émotionnelles préservées et ont par ailleurs, comme tout être humain, des capacités d'apprentissage, en particulier dans le domaine du développement sensori-moteur. De même, un courant de recherche a été initié sur l'évaluation de la qualité de vie de ces personnes et de leurs aidants proches.

À l'inverse des configurations précédentes, la maladie de Huntington, qui est une maladie rare bien définie, rencontre peu de difficultés dans l'évaluation des déficiences et des capacités, mais elle pose néanmoins de nombreux problèmes de prise en charge.

La maladie de Huntington est une maladie neurodégénérative entraînant des troubles psychiatriques, cognitifs et moteurs. Une des particularités de cette maladie est son caractère génétique autosomique dominant. L'identification et l'évaluation des symptômes et des déficiences des patients atteints de la maladie de

Huntington sont bonnes et reposent sur de nombreux outils construits grâce à une recherche internationale fournie et bien organisée. Cette recherche internationale est basée sur une expérimentation destinée à mettre au point les outils de mesure de chaque composante de cette pathologie.

La maladie de Huntington constitue ainsi un cas exemplaire de partage mondial de données avec l'utilisation et le développement d'outils communs. Le lien entre l'évaluation des déficiences et l'adaptation à l'environnement et à la vie quotidienne reste cependant à développer. Outre la compréhension des mécanismes sous-jacents aux troubles des patients, l'un des objectifs de la communauté internationale est la mesure de l'efficacité des interventions thérapeutiques à tous les stades de la maladie.

La Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé constitue aujourd'hui un cadre de référence qui permettrait de caractériser les handicaps rares

Pour appréhender la question des handicaps rares, la CIF présente l'intérêt de constituer un outil d'observation et de description de situations de handicap. Sa capacité à décrire et mettre en rapport, dans une conception interactive, les composantes d'une situation de handicap mériterait d'être testée dans le cas des « handicaps rares » : déficiences, limitations d'activité mais également compétences des personnes (la classification permettant de prendre en compte les capacités à réaliser des activités), réalisations effectives d'activités dans des environnements donnés en prenant en compte les obstacles et les facilitateurs de ces environnements, tels que par exemple, les modalités de médiation, de soutien et d'accompagnement disponibles ou qui font défaut, les compétences de l'entourage et les évolutions, ou à l'inverse les régressions de la participation qui en résultent.

Sur la base de descriptions de situations et de la notion d'interaction individu-environnement dans les termes de la CIF, la

définition du handicap rare, actuellement limitée aux seules déficiences, pourrait être enrichie des autres composantes qui définissent une situation de restriction de participation sociale.

Des outils d'évaluation fonctionnelle issus de la CIF existent qui permettent d'appliquer le modèle social à l'évaluation des besoins et à l'élaboration de projets de vie des personnes handicapées, comme le Geva⁷ ou les ICF Core sets. La méthodologie de l'ICF Core set consiste à sélectionner des catégories de la CIF dans chacune de ses dimensions, propres à décrire une forme particulière de handicap. Mise au point et validée par le centre collaborateur allemand de l'OMS, elle a été appliquée depuis 2005 à plus de trente situations de handicap ou conséquences de maladies. Le Geva a pour objectif à la fois de permettre l'exploration de l'ensemble des facteurs personnels, des activités et de la participation à la vie en société de la personne, l'analyse des informations recueillies pour définir un plan personnalisé de compensation, de favoriser l'harmonisation des pratiques entre les Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH) et de constituer une source de données pour le système d'information sur le handicap. Outil réglementaire à l'usage des MDPH, le Geva mériterait d'être expérimenté et adapté pour les situations de handicaps rares.

Nommer et définir un handicap, fut-il hétérogène, contribue à le reconnaître

Les manières de considérer, de soigner, d'éduquer et d'accompagner certaines personnes ont évolué pour aboutir à une définition qui s'est affinée et à une reconnaissance de leurs besoins spécifiques. Ainsi, la surdité, connue depuis le XIX^e siècle, est un exemple qui a suscité de nombreuses réflexions et évolutions autour de la situation complexe qu'elle représente. Jusqu'à la moitié du XX^e siècle, les textes concernent des individus bien

7. Guide d'évaluation multidimensionnelle des besoins de compensation de la personne handicapée

identifiés, voire connaissant une certaine célébrité, ne présentant pas d'autre déficience que les deux déficiences sensorielles et capables d'apprendre les systèmes de communication adaptés à la surdicécité (langue des signes tactile, dactylologie et braille). Dans la deuxième moitié du XX^e siècle, on commence à s'intéresser à des catégories autrefois négligées comme les enfants ayant souffert d'une embryopathie rubéolique : leur double déficience sensorielle s'inscrit dans un contexte complexe (prématurité, problèmes de motricité fine, comportements stéréotypés, retard mental, cardiopathies...)⁸. Il s'agit de prendre en compte un cadre de déficience intégrant des dimensions motrices et sensorielles plus nombreuses et plus complexes que la simple surdicécité. Le monde de la surdicécité s'est progressivement élargi pour prendre en compte la situation des personnes devenues sourdaveugles, dont le profil de développement diffère des sourdaveugles de naissance. Dans les deux cas, ces personnes doivent faire face à des problèmes de communication, d'accès à l'information et de mobilité liés, directement ou non, à l'effet de leurs déficiences sensorielles sur les interactions avec le milieu.

Il en résulte une évolution de la définition de la surdicécité, s'orientant progressivement vers des formulations à caractère plus fonctionnel. L'organisation *Sense*, au Royaume-Uni, propose la définition suivante : « on considère qu'une personne est sourdaveugle si la combinaison d'une déficience visuelle et d'une déficience auditive entraîne des difficultés pour la communication, l'accès à l'information et la mobilité » (critères fonctionnels)... « Une personne qui ne présente qu'une déficience visuelle ou auditive peut utiliser la voie sensorielle valide pour compenser la perte de l'autre ; alors qu'une personne sourdaveugle ne dispose ni d'une vision ni d'une audition suffisantes pour faire cela » (critères d'exclusion).

Le caractère spécifique de la surdicécité a conduit à la recommandation d'écrire « surdicécité » ou « sourdaveugle » sans

8. Parmi les étiologies, trois ont fait l'objet d'un plus grand nombre de travaux, en raison du nombre de personnes concernées et de leur typicité : l'embryopathie rubéolique, le syndrome Charge, les syndromes de Usher.

trait d'union, pour bien marquer qu'il s'agit d'une situation plus complexe que la simple addition de déficiences (usage validé par *DeafBlind International*). Le 1^{er} avril 2004, une déclaration écrite (1/2004) a été adoptée par le Parlement Européen appelant les États de l'Union à reconnaître la surdicécité comme handicap spécifique.

La notion de polyhandicap est apparue dans les années 1970 pour désigner des personnes présentant une déficience neuromotrice associée à une déficience intellectuelle sévère à profonde et fréquemment à d'autres déficiences comme une épilepsie ou une déficience sensorielle. Dans les pays anglo-saxons, le concept de « *profound intellectual and multiple disabilities* ou PIMD » prévaut, et l'on évoque l'idée d'un « *PIMD Spectrum* » mettant en évidence la grande hétérogénéité de cette population.

Le fait d'avoir nommé et défini une population de « personnes polyhandicapées » a permis aux parents d'avoir un « diagnostic », de se regrouper en associations et de mieux identifier les professionnels et services spécialisés pouvant assurer une prise en charge. De même, des chercheurs se sont préoccupés d'une population mieux définie comme entité nosographique, permettant d'accroître les connaissances sur les caractéristiques de fonctionnement de ces personnes sévèrement déficientes.

Ainsi, en regard de la notion de handicaps rares, notion qui de toute évidence est difficile à cerner, le profil de la personne polyhandicapée apparaît, à première vue en tous cas, comme mieux défini, même s'il s'agit d'une population très hétérogène.

Les données épidémiologiques disponibles portent principalement sur des associations de déficiences sensorielles

Répondre à la question de la quantification à l'échelle d'une population de situations rares est par essence complexe. La définition réglementaire du handicap rare (JO n° 186 12 08 2000, art. 1^{er}) analyse trois types de rareté : rareté des publics (avec

une prévalence n'excédant pas 1 cas pour 10 000 habitants), rareté des combinaisons de déficiences (en suggérant une liste d'associations de déficiences sévères), rareté et complexité des technicités (soulignant le haut niveau d'expertise requis pour la prise en charge et sa faible disponibilité au niveau local). La difficulté de prise en compte des multiples facettes de cette définition explique en grande partie le déficit de connaissances épidémiologiques dans le champ du handicap rare.

Dans l'objectif de fournir des estimations de prévalence, le seuil en deçà duquel on considère la situation comme rare a pour intérêt évident de faciliter une analyse reproductible de la littérature scientifique. Dans le champ du handicap rare, ce seuil pose toutefois des difficultés quant à son application à des combinaisons de déficiences souvent difficiles à définir et décrire dans leur complexité. La notion de masse critique de cas, utilisée dans le champ des maladies rares, répond à des objectifs différents de mise en place et d'évaluation de politiques territoriales en réponse aux besoins des personnes concernées. Appliquer un taux de prévalence de 1 pour 10 000 à la population française reviendrait à considérer comme handicap rare toute situation touchant au plus 6 000 personnes sur le territoire national.

Définir le handicap rare par une combinaison de déficiences sévères, sans faire état des dimensions sociales et environnementales, constitue une approche limitante compte tenu des évolutions conceptuelles des dernières décennies observées dans le champ du handicap. Cependant, prendre en compte la totalité des dimensions proposées dans la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (OMS, 2001) dans des enquêtes épidémiologiques reste complexe en l'absence d'outils validés et largement diffusés pour mesurer de manière reproductible le retentissement des déficiences. La définition actuelle, qui propose une liste d'associations de déficiences et de troubles sévères, reste donc davantage opérationnelle au plan épidémiologique, bien que sa mise en œuvre soit rendue compliquée par l'absence de définition de la sévérité des conditions listées. Par ailleurs, cette liste ne

devrait avoir qu'un caractère illustratif pour laisser place à des évolutions potentielles en fonction des connaissances ou des progrès médicaux.

Le caractère parcellaire des données épidémiologiques sur le handicap rare en France est lié au nombre limité de sources de données (médicales ou administratives) en mesure de fournir des dénombrements à l'échelle d'un large territoire. La faible couverture géographique des bases de données populationnelles comme les registres des handicaps de l'enfant (Registre des handicaps de l'enfant de Haute-Garonne, Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal de l'Isère et des deux Savoies), l'inadéquation au champ du handicap rare des modalités d'échantillonnage des enquêtes Handicap (enquête Handicap-incapacité-dépendance ou enquête Handicap-santé-ménages), la difficulté pour les MDPH de repérer des situations qu'elles ont une faible probabilité de rencontrer et d'évaluer l'adéquation de la réponse institutionnelle aux besoins très spécifiques de ces personnes, sont probablement les explications principales à ce déficit.

L'exhaustivité et la continuité de l'enregistrement des déficiences neuro-développementales sévères par les registres des handicaps de l'enfant en France (par exemple, exploitation du RHE31, le registre de Haute-Garonne, voir tableau) permettent de disposer d'estimations de prévalence pour quelques grandes catégories de combinaisons de déficiences avec une précision acceptable. Une analyse plus fine des associations de déficiences ou pour des périodes plus courtes (l'analyse porte ici sur 17 générations) reste délicate en raison des effectifs très faibles liés à la taille des populations couvertes. Les résultats doivent par ailleurs s'interpréter au regard des caractéristiques des populations et des politiques de prises en charge déployées sur les départements concernés. La mise en place de registres ou de bases de données populationnelles européens ou internationaux paraît indispensable pour disposer d'une assise de population adaptée à l'étude de groupes de patients de taille aussi limitée.

Effectifs par combinaison de déficiences et prévalence pour 10 000 enfants de 8 ans résidant en Haute-Garonne, nés entre 1986 et 2002 (Source : RHE31, Exploitation : Arnaud C, Delobel M, Klapouszczak D)

Combinaison de déficiences	Effectifs	Prévalence [IC 95 %] ^a p. 10 000
Auditive sévère + visuelle sévère	2	0,1 [0,01-0,3]
Visuelle + autres déficiences sévères	34	1,5 [1,1-2,2]
Auditive + autres déficiences sévères	9	0,4 [0,2-0,8]
Épilepsie sévère + autres déficiences sévères	124	5,6 [4,7-6,7]
Total	169	7,7 [6,6-8,9]

^a IC : Intervalle de confiance

La littérature internationale rapporte, pour l'essentiel, des données de prévalence concernant des handicaps rares dont l'étiologie est précisée et qui relèvent également du champ des maladies rares. À titre d'exemple, on peut citer le syndrome de Usher⁹ (prévalence de 1,8 à 6,2 p. 100 000) ou la maladie de Huntington (prévalence moyenne estimée à 1 p. 100 000). Si le focus est mis sur des associations de déficiences sévères, c'est principalement dans le champ des associations de déficiences sensorielles que l'on dispose d'études permettant de calculer des fréquences en population. La surdicécité, malgré la diversité des étiologies, correspond à une entité relativement bien définie à la fois par une combinaison de déficiences (visuelle et auditive) et un retentissement sur la vie quotidienne (difficultés pour la communication, l'accès à l'information et la mobilité). La prévalence estimée varie entre 0,5 et 2,5 p. 10 000.

À l'inverse, peu de données publiées permettant d'estimer des prévalences de l'association entre les troubles envahissants du développement et l'épilepsie. L'épilepsie est une condition souvent associée aux troubles envahissants du développement

9. Le syndrome d'Usher est une maladie génétique, caractérisée par une surdité congénitale associée à une déficience visuelle progressive par rétinite pigmentaire.

puisque sa fréquence varie dans cette population de 5 à 40 % selon les études. On peut par ailleurs estimer à 30 % environ la proportion de sujets présentant un trouble du spectre autistique dans les rares cohortes de sujets épileptiques. Bien que la méthodologie de ces études ne soit pas toujours parfaitement adaptée à un calcul de prévalence, ces quelques données convergent toutefois pour suggérer que l'association autisme-épilepsie n'est pas rare au sens de la définition basée sur le seuil de 1 cas pour 10 000.

Dans ces études épidémiologiques, comme dans l'ensemble des publications, l'impact épidémiologique du vieillissement des populations présentant des handicaps rares congénitaux ou développés dans l'enfance lié à de meilleures prises en charge et celui lié à l'apparition de situations complexes de handicaps dans des populations âgées en nombre croissant, restent très peu abordés. Être en capacité de mesurer ces évolutions constitue un enjeu majeur de l'épidémiologie des handicaps rares dans les années à venir.

La France a mis en place un dispositif organisationnel original avec les Centres de ressources nationaux handicaps rares

En 1996, suite aux travaux du groupe de travail « handicaps rares », a été défini le dispositif organisationnel nécessaire à la prise en charge des « handicaps rares ». Celui-ci repose notamment sur la création de « Centres de ressources nationaux handicaps rares ». Trois centres de ressources sont créés et financés à partir de 1998 :

- le centre Robert Laplane pour enfants, adolescents et jeunes adultes présentant l'association d'une déficience auditive et d'autres déficiences, et pour enfants dysphasiques multihandicapés ;
- le centre La Pépinière pour enfants et adultes déficients visuels avec handicaps associés ;

- le centre du Cresam¹⁰ pour enfants et adultes sourdaveugles ou sourds malvoyants.

Ces centres de ressources constituent un dispositif original. Ils sont conçus comme des plateaux techniques rattachés à un établissement médico-social ou sanitaire, mais mobiles et déployant leur action sur l'ensemble du territoire national, à la demande des familles, des professionnels ou à leur propre initiative. Leur mission se décline selon trois axes : intervention sur des situations singulières, conseil technique auprès des professionnels, constitution de savoirs sur les handicaps rares. La structuration de ces centres en équipes pluridisciplinaires, issues et adossées à des établissements anciens, mais amenées à intervenir dans une diversité d'établissements, a permis à ces équipes d'acquérir des expertises très spécialisées. Ces expertises se situent à l'articulation de savoirs issus de la recherche scientifique et de savoirs et savoir-faire issus de l'action sur le terrain. Par ailleurs, ces expertises sont rares. Les actions et interventions menées par les centres de ressources nationaux sont d'une nature particulière car les professionnels experts interviennent pour évaluer des situations singulières et proposer des techniques d'accompagnement et d'aide personnalisée sans les mettre eux-mêmes en œuvre : ils transmettent aux professionnels de terrain les capacités et savoirs nécessaires pour le faire. Les professionnels des centres nationaux de ressources, du fait de leur positionnement particulier, à la fois proche et à distance des situations, jouent un rôle de traducteurs, entre les savoirs théoriques et les connaissances empiriques, entre les différents acteurs impliqués dans une situation particulière, les personnes elles-mêmes, les professionnels internes ou externes à un établissement, les familles, mais aussi plus largement, entre les acteurs locaux et les pouvoirs publics.

Depuis 2011, un Groupement national de coopération handicaps rares a été créé avec pour mission de formaliser et mettre à disposition les connaissances sur les handicaps rares.

10. Centre de ressources expérimental pour les enfants et les adultes sourdaveugles et sourds-malvoyants

L'accompagnement des personnes est confronté à la multiplicité des dimensions individuelles et sociales et à l'évolution des situations

Les personnes qui présentent un handicap rare sont souvent en situation de dépendance tout au long de leur vie. Chaque situation ne peut se résumer à une addition de difficultés. Les dispositifs d'aide doivent prendre en compte toutes les dimensions d'ordre individuel, familial, sociétal, économique, en considérant qu'elles interagissent de manière complexe, systémique et évolutive.

L'accompagnement de la surdicécité s'est construit sur les influences réciproques entre la recherche médicale, l'expérience des sujets et de l'entourage proche

La connaissance des caractéristiques somatiques liées à une maladie entraînant des doubles déficiences sensorielles telles que la rubéole, a permis d'orienter le travail d'intervention, et réciproquement, les observations faites en milieu naturel ont donné des pistes pour les investigations à caractère médical. Ainsi, les stratégies d'intervention nécessitent :

- une connaissance des caractéristiques générales de la maladie ;
- une connaissance du mode d'expression de la maladie pour un sujet donné ;
- la reconnaissance des stratégies adaptatives dans lesquelles s'engagent les sujets ;
- l'ouverture et la créativité nécessaires à l'exploration de voies nouvelles et ajustées d'accompagnement.

La qualité des interventions repose donc sur la capacité des proches, des aidants et des professionnels à intégrer des connaissances générales sur la maladie et des données individuelles en termes de stratégie adaptative.

Les modes de vie des personnes sourdaveugles varient selon l'origine ou l'évolution des déficiences. Dans le cas des surdicécités congénitales, le mode de prise en charge est très

majoritairement institutionnel. Pour les enfants, le maintien en milieu ordinaire est privilégié afin de favoriser leur intégration. Cependant, des centres spécialisés demeurent dans de nombreux pays (développés ou non) une alternative à l'accueil en milieu scolaire ordinaire quand celui-ci s'avère inadéquat. La très grande majorité des adultes sourdaveugles de naissance vit dans des lieux d'accueil, spécialisés ou non, parfois associés à des dispositifs permettant une forme de travail. En France, il s'agit de Maisons d'accueil spécialisées, de Foyers d'accueil médicalisés ou d'Établissements ou services d'aide par le travail (Esat). L'organisation interne cherche habituellement à concilier deux contraintes contradictoires : le droit légitime à décider de sa propre vie (*empowerment*) et la grande dépendance liée à la gravité des déficiences.

La plupart des personnes devenues sourdaveugles tendent à continuer à vivre dans leur cadre. Certaines ont recours à des modes d'accueil institutionnel plus favorables sur le plan de la communication et du lien social. Par ailleurs, les personnes ont besoin d'interventions individuelles (par exemple, aides techniques et/ou humaines, programmes d'apprentissage ou de réadaptation).

Dans le contexte de la surdicécité, l'évaluation des interventions reste limitée et porte sur des appareillages (implantation cochléaire), des outils visant à résoudre des problèmes techniques spécifiques : cartes de communication, aménagement des classes d'enseignement et des salles d'examen... Par ailleurs, le bouillonnement des pratiques éducatives et de réadaptation opère lui aussi un processus de sélection des méthodes qui repose plus sur le compagnonnage professionnel et l'imitation de modèles que sur des critères a priori objectifs.

Pour les personnes sourdaveugles, l'élément essentiel de la qualité de vie est l'autodétermination qui repose en grande partie sur la présence de partenaires de communication. L'autodétermination exige des compétences techniques (communication, mobilité), une connaissance de l'environnement, une attitude personnelle positive (estime de soi), et des ressources (éducation,

technologie, entourage affectif). Les compétences des partenaires de communication sont de trois ordres :

- technique (adaptation aux profils communicatifs individuels, connaissance de l'histoire de vie de la personne) ;
- attitude (capacité à comprendre les conduites adaptatives et les potentiels de la personne, capacité à s'adapter aux occasions) ;
- théorique (sur la surdité, l'interaction sociale, la formation du sens et le langage).

Les personnes sourdaveugles qui ont le mieux réussi à garder le contrôle de leur propre vie et à agir dans la cité, ont pu le faire grâce à des médiateurs (professionnels ou non) capables de les mettre en lien direct avec le monde extérieur sans interférer dans leurs décisions.

Les associations autisme-épilepsie, autisme-surdité et autisme-cécité sont complexes et encore difficiles à prendre en charge

On note une grande pauvreté de la littérature dans les domaines de la prise en charge, des modalités d'accueil et du devenir de ces personnes. Des travaux soulignent l'importance d'une prise en charge multidisciplinaire tenant compte des particularités tant de l'autisme que de la déficience sensorielle ou de l'épilepsie.

Les consultations médicales et les hospitalisations peuvent être plus fréquentes chez les patients avec autisme et épilepsie associée, l'épilepsie semblant un motif d'hospitalisation notable ainsi qu'une source de morbidité. Il convient d'être attentif aux particularités de la prise en charge : modalités d'accueil, prise en compte des difficultés de communication tant verbales que non verbales, nécessité de développer un partenariat avec les familles et les aidants afin d'établir des stratégies de communication efficaces pour les enfants.

Par ailleurs, deux études anglo-saxonnes rapportent le manque de sensibilisation et de connaissance des aidants sur l'épilepsie et soulignent l'importance de leur formation, en particulier sur

l'identification des crises, la conduite à tenir en cas d'urgence et les services accessibles localement.

Il est aussi noté des difficultés d'orientation dans des lieux de prises en charge adaptés. Une publication française souligne l'existence de périodes de rupture dans la prise en charge, notamment entre l'adolescence et la vie adulte, en particulier liées au manque de structures proches du domicile des parents.

Très peu d'études se sont intéressées à l'évolution de ces situations et au devenir à long terme des patients avec autisme et épilepsie. Les données disponibles portent essentiellement sur la mortalité. L'épilepsie semble un facteur de mauvais pronostic dans l'évolution de l'autisme tant sur le plan du fonctionnement cognitif et des comportements adaptatifs que de la symptomatologie autistique. Chez les sujets avec autisme, l'évolution de l'épilepsie paraît moins bonne que chez les sujets issus de la population générale ; la rémission de l'épilepsie est moins fréquente. En outre, comme dans la population générale, une surmortalité des sujets avec épilepsie est retrouvée chez les sujets avec autisme.

La prise en charge confrontée à l'évolutivité des déficiences est particulièrement bien illustrée dans la maladie de Huntington

La maladie de Huntington touche environ 6 000 patients en France sans compter les sujets porteurs de gènes dont la maladie n'est pas déclarée. Sa prise en charge est particulièrement difficile du fait de l'association de troubles multiples, cognitifs, moteurs et psychiatriques et de la nature même des troubles (troubles de la relation, inflexibilité, agressivité...) conduisant à la désinsertion sociale des patients. Débutant en moyenne entre 35 et 45 ans, les difficultés du quotidien pour le patient atteint de la maladie de Huntington s'aggravent au fur et à mesure que la maladie progresse : difficultés pour conduire, travailler, s'organiser. Les relations avec l'entourage se détériorent, ce qui conduit à un isolement progressif des patients. Les conduites auto- et hétéro-agressives augmentent. Les patients

finissent par perdre toute autonomie, ils deviennent grabataires et déments justifiant alors l'accueil dans des structures spécialisées ou le recours à des aides à domicile lorsque le cadre s'y prête. Le décès intervient environ 15-20 ans après l'apparition de premiers symptômes. L'adaptation de la prise en charge des patients requiert une expertise spécifique.

En France, cette prise en charge des patients a été fortement améliorée grâce à la création du Centre de référence maladie de Huntington (arrêté ministériel du 19 novembre 2004). Ce centre, suivant les directives du Plan national maladies rares (2005-2008), a permis l'optimisation de l'accès aux soins pour les patients (activité de consultation pour le suivi ou pour avis ponctuels, dépistage et diagnostic, assistance téléphonique pour les professionnels de santé, les familles et les patients, coordination de réseaux). Le Centre de référence offre une expertise pour l'ensemble du territoire, accueille tous les patients en déshérence quelle que soit leur origine géographique, et structure nationalement l'accès aux soins. Il a créé le Réseau du centre de référence et des centres de compétences suivant les nouvelles directives du Plan national maladies rares (2011-2014). Treize centres de compétences sont maintenant distribués sur toute la France (couverture territoriale) et liés au Centre de référence national par une charte de partage de connaissances et de pratiques.

Malgré cette structuration, certaines difficultés demeurent : celles liées à l'organisation du système de santé et celles liées plus spécifiquement aux caractéristiques de la maladie de Huntington.

En effet, les patients, du fait de leurs troubles cognitifs et comportementaux ont tendance à s'exclure de leur environnement et du système de soin. Le système de prise en charge doit donc être proactif et anticiper les situations de ruptures, ce qui est rendu possible par l'absence de tarification à l'activité du Centre de référence. Ceci a permis dans le cadre du Plan national maladies rares, de développer des séjours temporaires dans des structures de moyen séjour et des maisons d'accueil spécialisées, réduisant les situations de ruptures et les hospitalisations aiguës dans les services de médecine de court séjour. Bien que le recours à

ces structures permette de passer un cap, il ne résout pas le problème particulièrement important et assez spécifique de la maladie de Huntington constitué par le manque de structures bénéficiant des compétences et des équipements pour accueillir des patients qui présentent à la fois des troubles cognitifs, moteurs et des troubles du comportement. Les hospitalisations en structures de soins aiguës sont inadaptées pour répondre à ces difficultés et interviennent encore souvent pour répondre à l'épuisement des familles, aux ruptures de prise en charge et se prolongent parfois faute d'accès à des lits d'aval. Ces structures devraient uniquement permettre de régler un problème aigu (hématome sous-dural après une chute, fracture, déshydratation...) ou s'intégrer dans un suivi longitudinal avec évaluation des patients afin d'orienter la prise en charge. L'absence de recours à des structures de long séjour s'explique par des motifs structurels comme l'absence de structure d'accueil accessible dans le voisinage familial, l'absence de place disponible ou encore le refus du patient ou de la famille, faute de moyens. Les remboursements des hospitalisations en France dépendent en effet du type de structure d'accueil, les hôpitaux de court-séjour dépendant de la Cnam alors que la plupart des structures de séjours prolongés dépendent du Conseil général et des familles.

Le maintien à domicile est une alternative possible mais impose de couvrir l'ensemble des prestations nécessaires à l'état du patient, ce qui reste difficile du fait des variations régionales en termes de services à domicile et des modalités tarifaires de rémunération des professionnels de santé.

La prise en charge des patients présentant la maladie de Huntington, pour être optimale, nécessiterait plusieurs conditions : une prise en charge multidisciplinaire mais globale ; la fluidification des financements entre le système de soins (Assurance maladie) et d'aide (solidarité nationale) qui permettrait de diminuer les hospitalisations non justifiées en service de soins aigus ; la prise en charge, le soutien et la formation des aidants ; le développement de structures mixtes neurologiques et psychiatriques.

La grande dépendance des personnes présentant un polyhandicap sévère nécessite une évolution des dispositifs d'aides vers une plus grande adéquation et une meilleure cohérence

Les enfants polyhandicapés ont d'abord fait l'objet d'une approche médicale et thérapeutique afin de prévenir des déficiences secondaires liées à leur état lésionnel, ce qui leur a permis de vivre de plus en plus souvent jusqu'à l'âge adulte.

Les personnes présentant un polyhandicap sévère sont très dépendantes de l'environnement humain et matériel et ont une vulnérabilité importante tant au niveau de leur santé physique qu'au niveau de leur vécu psychique.

Certes, les prises en charge ne sont pas encore aujourd'hui toutes adéquates et l'on constate des vécus familiaux très perturbés, avec très souvent un besoin de reconnaissance de la pénibilité de l'aide à apporter et une demande de solutions plus aisées à mettre en place pour toutes les activités de la vie quotidienne, pour les déplacements, pour le logement...

Divers facteurs comme les ressources financières de la famille, le statut social des parents ou encore les capacités de résilience de chaque membre de la famille, interfèrent également dans le devenir de ces situations complexes.

Plutôt que de créer un service spécialisé supplémentaire, il semble important que diverses mesures transversales soient prises afin de valoriser les initiatives existantes, de coordonner les ressources et de prévenir le risque d'épuisement des familles comme des professionnels de première ligne.

La compréhension des possibilités langagières et communicationnelles est une question centrale pour l'accompagnement des personnes présentant un handicap rare

D'une façon générale, la recherche dans le champ des handicaps rares doit affronter plusieurs types de difficulté : le petit nombre de personnes, l'hétérogénéité des profils, les obstacles à la communication et à la participation des sujets. La mise au point d'un cadre méthodologique capable de prendre en compte les contraintes éthiques et scientifiques reste donc à faire. Malgré cela, les travaux existants fournissent des informations utiles pour la compréhension des obstacles, notamment à la communication et des stratégies adaptatives mises en place par les personnes en situation de handicap et leurs proches.

Dans le domaine du langage et de la communication, les études disponibles sur les spécificités des handicaps rares peuvent être analysées à partir des questions suivantes :

- quelles sont les possibilités de communication des personnes présentant une association de déficiences telles que rencontrées dans les handicaps rares ?
- quelles sont les spécificités du développement du langage verbal et non verbal en fonction du type de handicap ?

Quatre ensembles de données ont été analysés dans les études disponibles :

- les dispositifs et techniques développés pour pallier les déficiences langagières ;
- les modes de communication corporels mis en place ;
- l'interaction et le contexte (prise en compte de l'interlocuteur et de la situation d'énonciation) ;
- les capacités de dire, lire et écrire.

Il est possible de distinguer trois situations d'atteinte du langage et de la communication dans les handicaps rares :

- les troubles des entrées du langage dans lesquels les déficiences du langage et de la communication sont liées à des déficits des équipements de base nécessaires au développement du langage.

Leurs déficits bloquent le développement du langage mais n'impliquent pas de perturbation dans l'organisation de ce développement qui peut, via la mise en place d'équipements palliatifs, se dérouler normalement. Les profils pouvant être concernés, chez les enfants et les adultes, sont la surdicécité, la surdité ou la cécité associée à des troubles moteurs sévères ;

- les troubles développementaux du langage où le développement du langage est touché dans son organisation et sa structuration. Il s'agit de rétablir une structuration du langage qui est intrinsèquement déficitaire malgré des équipements de base fonctionnels (systèmes visuel et auditif). Les profils pouvant être concernés, chez les enfants et les adultes, sont la dysphasie, l'autisme, les déficiences sensorielles associées à des déficiences intellectuelles, les syndromes de Down, Wolf-Hirschhorn, Rett, Charge ;

- la perte du langage acquis. Il s'agit ici uniquement de locuteurs adultes pour lesquels l'atteinte vient perturber un fonctionnement langagier acquis sans déficits. Les profils pouvant être concernés sont la surdité, la cécité, l'aphasie dans le cadre de la maladie de Huntington, le syndrome de Usher, le syndrome de Wolf-Hirschhorn.

L'importance des données disponibles sur le langage dans le cadre des handicaps rares est variable d'un profil à l'autre et prédomine concernant les enfants atteints de surdicécité.

Le développement des possibilités de communication nécessite de reconnaître et de soutenir les aptitudes des personnes dans un contexte d'interaction

La surdicécité a fait l'objet d'études s'appuyant sur des procédures participatives prenant pour base la dynamique des interactions communicatives. Plutôt que de se focaliser sur les déficiences, certaines études s'appuient sur la participation des sujets pour identifier des compétences hors normes et montrent, par exemple, que l'encodage tactile de l'information semble plus efficace chez les sourdaveugles que dans la population

ordinaire. Un courant de recherche en linguistique s'intéresse à la langue des signes tactile dont elle étudie la gestion des tours de parole et certaines différences morphologiques avec la langue des signes visuelle. Certains travaux vont au-delà de la description et ont pour objectif de proposer des stratégies visant à optimiser la communication entre les personnes sourdaveugles et les autres.

D'autres travaux se sont intéressés aux processus de communication et se sont focalisés non sur l'individu isolé mais sur les interactions entre personnes sourdaveugles et partenaires. Ils présupposent que la compétence communicative ne peut être évaluée qu'au niveau de l'échange, la compétence de la personne déficiente ne pouvant se révéler que sur le fond de la compétence adaptative du partenaire.

Dans le cas de la surdicécité avec troubles associés chez l'enfant, des supports/outils (équipements techniques, codes tactiles essentiellement) qui pallient les déficits sensoriels de l'enfant ont été développés. La communication est essentiellement tournée vers les besoins du quotidien en interaction avec des interlocuteurs non déficitaires (famille et soignants).

Dans le cas de la surdicécité avec troubles associés chez l'adulte, on constate l'existence de dispositifs et techniques qui se rapprochent de ceux réalisés pour les enfants. On note toutefois, dans le cas de l'adulte, une conception d'outils voués à un usage au sein d'un environnement non spécifiquement adapté. La communication est essentiellement tournée vers les besoins du quotidien avec des interlocuteurs non déficitaires, et mobilise une riche palette du langage (niveau prosodique mais aussi lexical et sémantique). Les données se rapportant à ces adultes soulignent l'existence d'une approche adaptative qui consiste à parvenir à adapter les personnes à l'environnement « normal » plutôt que de chercher à adapter l'environnement à ces personnes.

Pour les enfants souffrant de cécité et de troubles moteurs et/ou intellectuels, la communication peut être assistée d'équipements techniques et les aspects pragmatiques du langage

sont relativement préservés. On observe une capacité à utiliser la symbolique à travers la mobilisation d'objets qui matérialisent et symbolisent une expérience vécue. Ces objets peuvent être manipulés au cours du processus de communication en vue de pouvoir exprimer une riche palette d'états, de sentiments, sensations ou jugements. La communication ainsi mise en place se réalise tant avec les adultes environnants qu'avec les pairs, ce qui ouvre une palette d'interlocuteurs large pour ces enfants.

Pour les adultes souffrant de surdité et de troubles moteurs et/ou intellectuels, un dispositif spécifique (*Picture it*) permet de développer les interactions avec l'environnement soignant et de développer la dimension pragmatique de la communication en s'appuyant sur des images qui représentent des mots. On constate une riche mobilisation du corps dans la communication avec un recours aux expressions faciales mais aussi un recours aux jambes qui viennent compenser la difficulté de mise en œuvre de la motricité fine (mains). On observe un recours à l'usage d'objets qui représentent une expérience partagée et « figée » permettant de véhiculer un sens circonscrit par la personne concernée et son interlocuteur.

Dans le cas des polyhandicaps, depuis une dizaine d'années, l'accent a été mis sur la mise en place de moyens de communication et d'interaction avec l'entourage ainsi que sur l'aménagement de stimulations sensorielles mises à leur portée dans des environnements naturels ou dans des milieux spécifiquement aménagés.

La communication chez des enfants atteints de polyhandicaps et troubles associés ne s'illustre pas dans le champ du « dire, lire, écrire », mais s'ancre essentiellement dans les situations du quotidien avec une attention spécifique à l'expression des sentiments et sensations. Un des freins majeurs au développement de leurs capacités communicatives est le déficit dans l'attention conjointe, cette dernière permettant de poser un objet ou cadre commun de référence, socle crucial dans la construction du langage et dans son usage. L'une des voies abordées dans plusieurs études pour dépasser ce déficit est l'élaboration de symboles

utilisés dans des jeux ritualisés qui permettent de créer un espace de communication qui soit partagé.

Dans le cadre des handicaps rares caractérisés par une dégénérescence et une perte progressive du langage, les études soulignent la faiblesse du mode de communication corporel et du recours aux modalités non verbales, comme dans le cadre de la maladie de Huntington. Dans cette maladie, on note des difficultés marquées en ce qui concerne la gestion du changement, de la nouveauté et du champ de l'implicite et de l'inférence. De ce fait, la mise en place de scripts dont l'usage est fixé, stable et donc facilitateur de communication est mise en exergue dans plusieurs travaux.

Par ailleurs, dans la maladie de Huntington, les troubles du langage apparaissent parfois avant que la maladie ne soit manifeste. Les troubles du langage et de la cognition sociale participent sans doute aux difficultés relationnelles des patients et ainsi, à leur désinsertion familiale et sociale. Ils ont par exemple des troubles de la compréhension des phrases complexes et des troubles de la théorie de l'esprit (d'inférence des pensées d'autrui).

L'ensemble des données converge quant à l'importance à accorder à la dimension interactionnelle de la communication avec une prise en compte des différents types de situations de communication et d'interlocuteurs ainsi que des visées communicatives en jeu dans les échanges langagiers.

Cette dimension revêt un impact non négligeable sur les dispositifs techniques mis en place pour consolider la communication chez les personnes présentant un handicap rare : il semble qu'on assiste à un développement fort d'équipements à dimension sociale. L'objectif est de pallier les déficits en prenant en compte l'insertion sociale des personnes, ce qui amène à ne plus considérer les personnes en situation de handicaps rares comme isolées mais comme partie prenante dans la communauté et la société.

La scolarisation des enfants présentant un handicap rare suppose un système inclusif capable de répondre aux besoins éducatifs de chacun

La loi du 11 février 2005 ainsi que la Convention des Nations Unies pour les droits des personnes handicapées reconnaissent à toute personne handicapée le droit d'être éduquée en milieu ordinaire, indépendamment de sa déficience et de la sévérité de celle-ci, et les personnes présentant un handicap rare ne sauraient en être exclues. Ce droit affirme qu'en tant que sujet de droit, toute personne handicapée doit pouvoir partager son quotidien avec ses pairs non handicapés et qu'il appartient au système éducatif de placer tout élève à égalité de chances en termes d'accès, de réussite et d'affiliation et ceci indépendamment de sa particularité. Il demande ainsi au système éducatif d'admettre que tout enfant dispose de capacités d'apprentissage, fussent-elles complexes à développer, et de considérer l'enfant présentant un handicap rare comme un apprenant se spécifiant au premier chef par des besoins éducatifs auxquels il convient de s'adapter et non comme un enfant malade se singularisant par des problèmes de santé.

Le mode de scolarisation des enfants à besoins éducatifs particuliers dépend des conceptions de l'éducation et du handicap

Malgré l'absence de données fiables, il semble que les élèves à besoins éducatifs particuliers soient scolarisés de manière croissante en milieu ordinaire, y compris celles et ceux présentant un handicap rare, même si les formes de scolarisation peuvent varier selon les pays. En effet, si certains pays, comme par exemple le Canada, la Norvège ou le Mexique, scolarisent majoritairement les enfants présentant un handicap rare dans les mêmes classes que les autres élèves, d'autres, comme les États-Unis, l'Espagne ou la Suède, privilégient la scolarisation en

classes spécialisées alors que la Belgique, les Pays-Bas, la France ou l'Allemagne privilégient la scolarisation en milieu spécialisé.

Ces disparités suggèrent qu'à déficience égale, les modes de concrétisation du droit à l'éducation varient selon les conceptions qui entourent les systèmes éducatifs et du handicap. Ainsi, la réceptivité à la diversité des profils éducatifs semble plus marquée, et ceci y compris dans l'enseignement supérieur, dans les pays où l'inculcation des apprentissages n'est pas la mission exclusive ou première des établissements scolaires. L'acquisition des savoirs y est moins disciplinaire qu'organisée autour de projets pédagogiques pouvant mobiliser les apports des différentes disciplines, où les enseignements valorisent la diversité et les relations afin que chaque élève développe ses potentialités et sa personnalité et où les relations entre enseignants et élèves sont fondées sur la confiance et l'échange. La réceptivité à la diversité des profils éducatifs est bien moins marquée dans les pays où l'école est avant tout un lieu où l'on inculque une culture générale, où les établissements scolaires sont des lieux d'apprentissage séparant l'instruction de la vie scolaire et où les enseignements ciblent prioritairement l'acquisition de connaissances disciplinaires. Cette conception est plus propice à une conception essentialiste du handicap associant déficience et inéducabilité ou inadéquation scolaire, moins favorable au développement d'une logique de projet soucieuse de la diversité des profils éducatifs et de l'accompagnement de chaque élève tout au long de parcours éducatifs et rend la présence d'élèves présentant un handicap rare plus difficile.

Aussi la concrétisation du droit à l'éducation des enfants présentant un handicap rare suppose des systèmes inclusifs d'éducation associant excellence scolaire et bien-être de chaque élève et s'attachant à rendre accessible l'environnement éducatif. Cette « accessibilisation » des systèmes éducatifs suppose un cadre juridique et réglementaire responsabilisant les acteurs des systèmes éducatifs en interdisant toute forme de discrimination liée au handicap. En rendant les établissements scolaires légalement responsables des discriminations que peuvent expérimenter les élèves, le Royaume-Uni a incité les établissements à inclure la

question de l'accessibilité et l'ouverture à la différence dans leurs politiques d'établissements. La Norvège, pour sa part, en associant l'inaccessibilité à une forme de discrimination, a incité les établissements à voir dans l'accessibilité un enjeu et une responsabilité collective. Rendre accessible l'environnement éducatif suppose également la mobilisation de soutiens techniques, humains, financiers permettant d'une part, aux établissements scolaires, de satisfaire aux exigences d'accessibilité et d'autre part, aux enfants présentant un handicap rare, d'être à égalité de chances avec les autres élèves par l'intermédiaire de technologies leur conférant des possibilités de communication ou encore de kinésithérapeutes ou d'auxiliaires de vie scolaire facilitant leur orientation ou leur mobilité. Cette « accessibilisation » suppose une approche écologique du handicap reliant le handicap des élèves à l'aptitude des systèmes éducatifs à répondre à la diversité des besoins éducatifs (et non à la déficience comme le propose la traditionnelle perspective diagnostique), et promouvant des systèmes scolaires faisant de la diversité un moyen d'optimiser la qualité de l'enseignement pour tous et la réussite de chacun.

Cette « accessibilisation » des environnements éducatifs est essentielle à l'exigence d'innovation que présuppose la présence d'élèves bousculant les règles, les connaissances, les repères et les routines régissant les processus éducatifs et requérant le développement de stratégies éducatives complexes. Cette capacité d'innovation suppose une évaluation des besoins éducatifs de l'enfant suffisamment précise pour offrir une image aussi exacte que possible de ses capacités, des moyens à mobiliser et des méthodologies à mettre en œuvre. Elle demande des postures professionnelles fondées sur le développement cognitif de l'élève et considérant à ce titre, leurs besoins sensoriels et biologiques et offrant un cadre structurant suffisamment souple pour adapter les interactions aux contextes et associer dimensions scolaires, sociales et comportementales. Elle requiert l'organisation des enseignements reposant sur une logique de projet favorable à la création de liens émotionnels, au développement de conditions propices aux apprentissages. Elle nécessite aussi une approche holistique à même d'appréhender la complexité des situations,

et d'organiser la scolarisation dans un projet individualisé de transition capable d'organiser le processus éducatif autour du parcours de vie de l'enfant et à faire de la transition entre les différents espaces éducatifs, une des composantes de leur politique d'établissement.

Les réformes entreprises ces dernières années en France peuvent impulser des évolutions significatives en organisant par exemple les enseignements autour de l'acquisition d'un socle commun de compétences, en incitant les établissements scolaires à placer les trajectoires individuelles au cœur de leurs préoccupations ou encore en créant des unités d'enseignement mobilisant les acteurs du milieu ordinaire et du milieu spécialisé autour de parcours personnalisés de scolarisation fondés sur l'acquisition de savoirs, de savoir-faire et de savoir-être.

Ces évolutions ne sauraient toutefois faire oublier que la capacité d'innovation des acteurs se heurte à l'heure actuelle aux lacunes des modes de formation des enseignants et des acteurs du secteur médico-social. Il faut noter aussi l'absence d'outils d'évaluation fiables nécessaires à l'adaptation des pratiques ainsi que le manque d'outils de planification et de pilotage des processus éducatifs, les difficultés que peuvent connaître les projets personnalisés de scolarisation à considérer les apprentissages scolaires, les conditions facilitant les interactions entre les enfants présentant des déficiences multiples et ceux ne présentant aucune déficience. Ces difficultés sont d'autant plus importantes que l'absence de données fiables et internationalement comparables prive les acteurs des repères nécessaires pour penser leurs pratiques et l'enfant dans ses aptitudes et subordonnent la concrétisation du droit à l'éducation à leur volontarisme, à leurs sens de l'engagement, au risque de perpétuer les résistances.

Des approches éducatives ajustées aux situations complexes existent

À partir des années 1960, des enfants présentant des configurations de déficiences plus complexes telles que la surdicécité, ont été progressivement admis par les dispositifs d'éducation, ce qui a entraîné d'importants changements sociologiques (on a affaire à des groupes plutôt qu'à des individus isolés) et pédagogiques. Il a fallu concevoir des approches éducatives ajustées à la gravité et à la complexité de la configuration de déficiences et aux défis posés par des comportements pouvant parfois faire penser à des troubles psychiatriques.

Mais, établir des normes pour définir les conditions d'aménagement des classes d'enseignement et des salles d'examen pour les personnes sourdaveugles scolarisées est difficile du fait de l'hétérogénéité du groupe.

Concernant les enfants sourds avec autisme ou autres troubles envahissants du développement (TED), un programme éducatif identifiant précocement les difficultés et prenant en compte, à la fois, l'autisme ou les TED et la surdit , est indispensable pour la mise en place d'une intervention adapt e. Des d fauts d'orientation d'enfants sourds avec autisme, sans programme sp cifique, ont conduit   des exp riences  ducatives d sastreuses en raison d'erreur diagnostique et/ou de manque de classe appropri e. L'ouverture de structure permettant une prise en charge multidisciplinaire et tenant compte des difficult s sp cifiques de ces enfants, a d montr  son efficacit . Ces enfants, apr s une prise en charge d'une dur e moyenne de 4 ans, ont suffisamment progress  pour trouver une orientation, en d pit de la lourdeur de leur polyhandicap initial. Ce type de structure reste   d velopper sous forme soit d'externats ou soit d'internats proches du domicile des parents, permettant d' tendre la dur e des apprentissages. De m me, la scolarisation d'enfants ayant une d ficience visuelle avec autisme dans des  tablissements sp cialis s pour enfants avec une d ficience visuelle a permis   ces enfants « autiste-aveugles » de d velopper leur langage et d'augmenter leur QI, tout en r duisant la composante autistique.

Des travaux récents montrent que les personnes polyhandicapées peuvent avoir des potentialités d'apprentissage qu'il convient de soutenir, de nourrir et de développer. La complexité de leurs difficultés exige que cette éducation puisse se faire au sein d'une équipe pluridisciplinaire : il ne doit pas y avoir d'opposition entre soins et éducation ; les enfants polyhandicapés constituent une population très hétérogène et le risque est grand d'exclure de l'enseignement de nombreux enfants considérés à tort comme inéducables. Pour de nombreux parents, l'école est une voie de normalisation et d'intégration pour leur enfant. Aussi, pour permettre la réalisation d'un projet éducatif ambitieux (en termes d'épanouissement individuel, d'apprentissages cognitifs et de socialisation), les équipes doivent être soutenues dans leur réflexion et aidées de manière adéquate, en leur donnant les ressources et les moyens nécessaires, définis par une politique globale et volontariste des pouvoirs administratifs, des politiques de santé et d'éducation.

Les familles sont quotidiennement confrontées à des difficultés sur le plan pratique, psychologique et social

La littérature scientifique évoque très peu la famille dans le cas spécifique du « handicap rare », et traite davantage du polyhandicap, multihandicap ou surhandicap. Les travaux ciblant l'enfance évoquent essentiellement les questions relatives à l'annonce du handicap, aux soins, démarches, diagnostics et processus d'intégration scolaire et d'orientation en établissements.

La situation de handicap rare et de polyhandicap est source de nombreuses difficultés pour les familles et ces difficultés peuvent s'aggraver avec l'âge de la personne. Elles peuvent résulter de plusieurs facteurs : aggravation de la situation clinique et des déficiences, rupture dans les prises en charge, insuffisante disponibilité des ressources et des aides adaptées en raison de la rareté de l'atteinte et de sa méconnaissance par les professionnels, et parfois

absence de diagnostic ou bien orientation inadaptée, lourdeur et complexité de la prise en charge, difficultés de communication. D'autres facteurs comme les ressources financières de la famille, le statut social des parents ou encore les ressources de chacun des membres de la famille et du groupe famille, interfèrent également dans le devenir de ces situations complexes.

Les familles peuvent être confrontées à la difficulté du diagnostic et du pronostic, voire à l'errance diagnostique en raison de l'association de plusieurs troubles et la méconnaissance par les praticiens de syndromes rares. Cette difficulté de diagnostic suscite parfois colère, sentiment d'impuissance et génère une grande solitude pour les familles.

La multiplicité des déficiences peut entraîner une augmentation du nombre de soins à dispenser au sujet. Ceci peut nécessiter de multiples consultations de spécialistes, parfois éloignés du domicile parental. Aussi, la vie de la famille comprenant un enfant atteint d'un handicap rare, comme pour d'autres handicaps complexes, est étroitement dépendante des services spécialisés ou généraux qui acceptent d'aider le sujet et qui ont les compétences pour le faire. Il est à noter que les soins de santé « ordinaires » peuvent être rendus complexes par la difficulté de communiquer, d'évaluer la douleur et sa cause. Le rôle des parents qui connaissent bien l'enfant et ses modes d'expression est important pour guider le praticien.

La diversité des problèmes existant dans une même famille confrontée au handicap, suscite exceptionnellement la mise en place d'un plan global de soins, mais fait souvent intervenir un patchwork de services, souvent déconnectés les uns des autres.

Dans tous les cas, cela impose une disponibilité importante de la famille. Dans ce contexte, les ressources économiques et relationnelles (familiales, amicales et sociales) dont la famille dispose pour faire face aux multiples consultations, hospitalisations, maladies de leur enfant atteint d'un handicap complexe sont déterminantes.

Il est à noter que les travaux scientifiques s'intéressent de manière quasi exclusive aux mères, laissant encore dans l'ombre le vécu, les souhaits des pères, frères et sœurs et grands-parents.

Les besoins des familles ne sont pas suffisamment évalués

Les évaluations, pas toujours systématisées, de la nature de l'aide à apporter à ceux qu'on appelle « les aidants naturels » font l'objet d'un intérêt récent. Dans le cadre de la politique inclusive et de la raréfaction des accueils en internat avant l'adolescence, les familles doivent davantage gérer au quotidien les soins de leurs enfants ou adolescents. Il est admis que mieux les familles seront soutenues, plus facilement elles accepteront d'assumer au quotidien les soins et l'éducation de leur enfant dans le cadre d'un externat ou d'un service à domicile. Par ailleurs, il n'est pas rare qu'un enfant accueilli dans un établissement se trouve sans solution à l'âge adulte et donc retourne vivre dans sa famille.

Le rôle positif des associations est souligné concernant la connaissance des demandes des familles et l'évaluation de ce qui leur est proposé. Les associations jouent aussi un rôle important de propositions concernant les aides et le soutien aux familles.

Il apparaît que ce sont surtout les mères qui bénéficient de l'aide et du soutien des professionnels et ce sont elles qui, le plus souvent, évaluent leur efficacité.

Les familles veulent être écoutées, reconnues comme compétentes et partenaires, disposer d'une information plus accessible, pouvoir bénéficier de temps de répit. Les aides directes aux familles recensées proposent : des séjours de répit, une aide ponctuelle à domicile, une aide financière, un soutien psychologique individuel ou en groupe, une reconnaissance de la pénibilité de l'aide à apporter, de la formation et de l'information.

L'aide spécialisée proposée aux familles n'est pas de même nature ni de même intensité dans la petite enfance, l'enfance, à l'adolescence et à l'âge adulte. Pour les adultes, le personnel des établissements spécialisés est moins qualifié que celui des établissements pour enfants. Par exemple, le nombre d'éducateurs spécialisés, de rééducateurs, de psychologues est moins important dans les MAS (Maisons d'accueil spécialisé), dans les foyers à double tarification que dans les établissements pour enfants.

Cette involution du nombre et de la qualification du personnel dans les établissements mais également à domicile, conduit la famille à se sentir moins soutenue, au moment même où des problèmes majeurs peuvent émerger avec la puberté et l'avancée en âge. Par ailleurs, si les établissements pour enfants jeunes incluent systématiquement le soutien et l'accompagnement des familles dans leur projet, ce n'est pas le cas pour les adolescents et les adultes.

Notons que lorsque les parents vieillissent, la place des frères et sœurs auprès de la personne handicapée prend une importance centrale.

La manière de concevoir et de mettre en œuvre l'aide aux familles a beaucoup évolué

Aujourd'hui, la famille est davantage considérée. L'accent est mis sur les compétences, sur le « savoir », le « savoir-être », le « savoir-faire » des parents et également sur l'analyse de leurs ressources personnelles et celles de leur environnement. La manière de penser le soutien est désormais formulée en termes de formation et de mise en compétence de la famille pour favoriser son adaptation mais aussi soutenir le développement de ses capacités à pallier les manques, les indisponibilités des professionnels, comme en témoignent les travaux sur les aidants familiaux.

Plus récemment encore, l'accent a été mis sur la nécessaire prise en compte de la diversité des micro-environnements autour du système familial et la manière dont ils interagissent entre eux (école, travail, lieux de loisirs...).

Il faut noter le rôle important joué en France par les associations de parents et d'amis de personnes handicapées tant sur le plan économique (elles gèrent les établissements) que sur le plan de la recherche et de l'innovation en matière de dispositifs éducatifs, de soins, d'aides techniques et aussi dans la valorisation des capacités de création et d'adaptation des familles.

Enfin, les travaux font davantage état des souffrances de familles qu'ils n'analysent les processus créatifs, originaux qu'elles développent et qui pourraient permettre d'ouvrir des pistes de modalités d'accompagnement plus en adéquation avec les spécificités du vécu des familles.

Concernant le partenariat parents/professionnels, tous les écrits soulignent la nécessité d'une co-construction de l'intervention par les professionnels et les familles et associant si possible, les personnes handicapées. Ce partenariat peut aussi concerner la formation (organisation de formations associant professionnels et familles), la conception d'établissements ou de services ou encore le partenariat dans la recherche.

De par leur position respective, soignants et membres de la famille acquièrent, au contact de la personne handicapée, des connaissances différentes car ils vivent des moments différents de la vie de la personne et dans des conditions différentes. Dans cette dynamique de réflexion, il est conseillé de concevoir des espaces de rencontre entre familles et professionnels pour un échange d'informations et une prise en charge co-pensée et co-créée.

Les parents rapportent souvent que les établissements et les structures de service ont parfois des difficultés à prendre en compte les spécificités et la complexité des besoins de leur enfant. La rareté et la complexité imposent que les équipes puissent créer des conditions pour le soin, l'éducation, l'accompagnement de ces personnes qui n'est pas toujours possible, faute de personnel, de formation...

Du fait de la complexité particulière et/ou de la rareté du handicap (par exemple, une déficience sévère associée à une épilepsie avec une marche autonome, l'autisme associé à une cécité avec une mobilité réduite), celui-ci peut être considéré comme non prioritaire quel que soit l'endroit car « hors agrément ». Cette situation peut conduire la famille à devoir confier l'enfant à un établissement qui lui signifie d'emblée qu'il n'est pas forcément adapté. Dans ce contexte, la créativité de l'équipe et celle de la famille devront être soutenues et mobilisées. Il s'agit dans ce cas, avec l'aide des professionnels spécialisés, de la famille

et les spécificités du lieu d'accueil d'imaginer des adaptations d'espace, de pédagogie, de fonctionnements inédits uniquement pour cet enfant. Il n'est pas rare que par la suite, ces adaptations servent à d'autres enfants.

La transmission entre générations de certaines pathologies complexifie le vécu des familles

Dans certains cas, la rareté et l'importance de la pathologie interrogent l'inscription de la personne en situation de handicap dans la chaîne des générations. Que cette transmission soit réelle (génétique) ou imaginaire, dans tous les cas, elle implique de manière plus ou moins importante les ascendants, les descendants, ceci parfois sur plusieurs générations. Cette transmission a des conséquences à court, moyen et long terme sur la vie des familles. Lorsque ce qui est ainsi transmis ne peut être intégré psychiquement, cela constitue une sorte d'héritage négatif aux effets potentiellement pathologiques pour le sujet et le groupe familial.

Une des particularités de la maladie de Huntington est que cette maladie génétique autosomique dominante constitue un handicap avant même qu'elle ne soit manifeste. Le diagnostic de maladie de Huntington implique non seulement le patient mais aussi sa famille (apparentés génétiques mais également conjoints et compagnons). Les descendants deviennent « sujets à risque ». Les conjoints sont confrontés au fardeau que constituent la maladie du patient et la transmission potentielle à la descendance. Ces aspects font que le rôle des descendants et des conjoints dans la prise en charge de patients n'est pas comparable à d'autres maladies non génétiques. La présence dans la famille d'un ascendant atteint induit une anticipation anxieuse et une vision péjorative de l'avenir. Elle impose une prise en charge de la famille et des proches des patients.

L'approche économique de la compensation du handicap se heurte à la difficulté d'appréhender la notion de bien-être

Si l'on entend « handicaps rares » au sens retenu pour cette expertise, la mesure du coût économique de ces situations nécessite une réflexion méthodologique sur les indicateurs qu'il conviendra de mesurer. En effet, que l'on souhaite évaluer les dispositifs d'aide existants ou approcher plus généralement le coût du handicap, il ne suffit pas de prendre en compte le montant des dépenses effectivement engagées, ce qui reviendrait à mesurer le coût des politiques du handicap. Il faut mettre en regard le résultat obtenu grâce à ces dépenses.

Les travaux conduits sur les dispositifs d'aide à l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap sévère, permettent d'illustrer la nécessité de mettre en regard coût et avantage ainsi que la difficulté de cette opération. Les analyses publiées montrent que dans la plupart des cas, la mise en place d'emplois subventionnés génère des gains nets, à la fois pour la personne en situation de handicap, quel que soit le niveau de handicap, et pour le contribuable. Cependant, restreindre l'analyse aux gains et pertes monétaires, ne rend pas compte des changements qualitatifs qui s'opèrent dans la vie des personnes concernées par le dispositif. L'utilisation d'indicateurs d'efficacité thérapeutique, comme le font certaines études, n'apporte pas l'information qui manque pour évaluer l'efficacité de ces dispositifs, sauf à supposer que ces indicateurs capturent la qualité de vie subjective des personnes.

Dans le cas des handicaps rares, l'évaluation économique des dispositifs d'aide suppose donc de résoudre un problème de fond : comment intégrer dans l'analyse le bien-être de personnes qui se trouvent dans des situations singulières et mal connues, et communiquent souvent difficilement ?

Évaluer le coût des handicaps rares confronte à la même difficulté méthodologique, puisqu'il s'agit d'estimer la dépense minimale nécessaire pour permettre aux personnes dans ces situations d'atteindre le niveau de bien-être qu'elles auraient sans handicap.

Les deux types d'approches utilisées dans le cas du handicap en général, apparaissent difficilement transposables. Les travaux adoptant une approche objectiviste des niveaux de vie (méthode d'équivalence de revenus) ont construit des outils élaborés pour évaluer les coûts réels du handicap, en évitant le problème de la contrainte budgétaire pesant sur les ménages. Cependant, cette méthode suppose implicitement que la satisfaction retirée des biens de consommation choisis comme indicateur est globalement identique que l'on soit ou non en situation de handicap. Le deuxième type d'analyses repose sur des évaluations subjectives du coût du handicap. Dans le cas des handicaps rares, outre les problèmes de taille d'échantillon et l'obstacle de la complexité cognitive, cette méthode semble hasardeuse, sinon dénuée de sens : elle suppose en effet que les personnes se forgent une représentation subjective de ce que serait leur vie quotidienne sans handicap, pour estimer le revenu supplémentaire qui leur serait nécessaire pour atteindre le niveau de bien-être qu'elles auraient avec leur revenu actuel mais sans handicap.

Une piste à explorer consisterait à examiner la qualité de vie de ceux qui vivent et travaillent au contact quotidien des personnes en situation de handicaps rares. En effet, la singularité des situations fait d'eux les seuls témoins susceptibles de formuler un jugement global sur le bien-être des personnes si elles ne peuvent le faire elles-mêmes. Par ailleurs, qu'ils soient professionnels ou non, ces aidants sont amenés à faire des choix ordinaires (choisir un logement, travailler à temps partiel, changer de travail...), a priori comparables à ceux de n'importe quels autres individus. Et l'on peut faire l'hypothèse que ces choix intègrent, comme paramètres, les caractéristiques fines de la situation des personnes aidées. À condition de pouvoir formuler quelques hypothèses vérifiables empiriquement sur la forme de cette intégration, analyser la situation des aidants ouvre la voie à la mesure des coûts indirects du handicap sur l'entourage, mais aussi probablement à une analyse indirecte du bien-être des personnes en situation de handicaps rares.

Recommandations

En préambule, le groupe d'experts souhaite rappeler qu'il existe un cadre conventionnel et légal qui fixe certains principes généraux devant guider les actions et recherches mises en œuvre concernant les personnes présentant un handicap rare. C'est dans le respect et dans l'esprit de ces principes que les recommandations ont été élaborées.

Premièrement, la France a signé en 2008 et ratifié en 2010 la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées, rappelant que l'ensemble des Droits de l'Homme s'applique aux personnes handicapées. Cette convention repose sur des principes généraux (article 3), notamment :

- « le respect de la dignité intrinsèque, de l'autonomie individuelle, y compris la liberté de faire ses propres choix, et de l'indépendance des personnes ;
- la non-discrimination ;
- la participation et l'intégration pleines et effectives à la société ; (...)
- l'égalité des chances ;
- l'accessibilité (...). ».

La convention insiste aussi sur des points plus particuliers, tels que le droit à l'éducation (article 24), en demandant aux États parties de veiller à ce que le système éducatif pourvoie à la scolarisation des personnes handicapées à tous les niveaux.

Cette convention doit constituer le cadre de référence pour toute action concernant les personnes atteintes de handicaps rares. Le rappeler est important car l'ampleur des difficultés qu'elles rencontrent au quotidien (en termes de communication, de mobilité, d'adaptation aux situations...) risque de placer le respect de leurs droits au second plan. Les experts insistent sur la nécessité d'adapter ces principes généraux pour les personnes atteintes de handicaps rares et de réinterroger la signification de ces droits et la manière de les mettre en œuvre concrètement avec les personnes et leur famille. Il est

nécessaire d'engager une réflexion, par exemple, sur comment permettre la possibilité de choisir son lieu de vie (article 19, autonomie de vie et inclusion dans la société), lorsque la personne a besoin d'un accompagnement très spécifique et d'expertises très spécialisées. Une telle réflexion est fondamentale pour l'ensemble des principes et droits énoncés dans la convention. Concernant la non-discrimination, le groupe d'experts attire l'attention sur la question de la discrimination génétique dont peuvent faire l'objet des personnes à risque de développer une pathologie conduisant à un handicap rare. Ce point nécessite une réflexion d'ordre législatif.

Deuxièmement, les recommandations énoncées dans le cadre de cette expertise collective ont vocation à être articulées avec les plans d'actions nationaux existants. Aussi, plusieurs d'entre elles renforcent des éléments déjà présents dans le Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013. Le groupe d'experts souligne la nécessité de rechercher une synergie entre les plans nationaux (Plan maladies rares, Schéma handicaps rares) dont certains aspects peuvent se recouvrir, notamment lorsqu'une maladie rare a pour conséquence de générer un handicap rare. Il s'agit d'articuler les plans sans les confondre.

Troisièmement, les propositions faites dans cette expertise concernant le développement de la recherche et de la formation sur le handicap rare s'inscrivent en cohérence avec les recommandations de l'Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap (Rapport triennal de 2011).

Ainsi, toutes les propositions énoncées dans ce rapport d'expertise s'appuient sur ces trois cadres et s'inscrivent dans la volonté de :

- reconnaître toute personne comme un sujet de droit ;
- reconnaître que la déficience, fut-elle sévère ou multiple, n'est pas synonyme d'« inéducabilité » et que toute personne dispose de potentiels susceptibles d'être développés, maintenus ou préservés ;
- considérer la personne comme acteur dans les interventions et dispositifs qui la concernent ;

- contribuer à la qualité de vie des personnes dans tous les domaines (santé physique et psychologique, éducation...) et ceci tout au long de leur vie ;
- favoriser la participation dans les actes les plus simples du quotidien (toilette...) comme dans les activités sociales (éducation, travail, loisirs...), celle-ci pouvant prendre des formes très diverses en fonction des personnes, de leur entourage et de leurs attentes ;
- maintenir l'accompagnement y compris en situation de déclin des capacités.

I. Faire évoluer la définition des handicaps rares

En France, la notion de handicaps rares a pour origine la problématique des personnes, enfants ou adultes, qui ne trouvaient pas de prise en charge adaptée dans les établissements médico-sociaux existants et pour lesquelles il était nécessaire de penser des modes de prise en charge et d'accompagnement très spécifiques, c'est-à-dire techniques et/ou personnalisés, adaptés à leurs in/capacités. Intégrée à la politique française, la notion de handicaps rares a permis de rendre visible la situation de ces personnes auparavant exclues de tout dispositif institutionnel ou exposées à une prise en charge inadaptée. L'identification de cette population a aussi servi à interroger et transformer les modes de prise en charge proposés.

Cependant, la définition des handicaps rares centrée sur les déficiences est réductrice. Elle ne prend pas en compte le caractère multidimensionnel et systémique de la définition internationale du handicap établie par la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF) de l'OMS et la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées (2006), notamment au regard de la participation sociale. Elle n'est pas conforme non plus à la définition française du handicap donnée par la Loi pour l'égalité des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées du 11 février 2005. L'ensemble des rapports

préparatoires au Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013, et le Schéma lui-même, conviennent que la définition actuelle est insatisfaisante : elle ne rend pas compte de la réalité et ne peut constituer le cadre opératoire dont les objectifs et les actions définis par le Schéma ont besoin.

Décrire les situations dans le cadre de la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé

Si la définition dans la législation française a permis d'identifier certaines catégories de personnes, elle n'est opératoire ni d'un point de vue scientifique, ni d'un point de vue politique. Pour caractériser les handicaps rares, il est nécessaire de se référer à un cadre conceptuel précis et reconnu aujourd'hui.

Le groupe d'experts recommande d'utiliser la CIF pour décrire la situation des personnes présentant des handicaps rares. La description de ces situations de « handicaps rares » avec la CIF permettra :

- de caractériser la nature et la gravité des déficiences sur la base des fonctions physiologiques atteintes ;
- d'identifier les activités de la vie quotidienne (des plus élémentaires aux plus complexes) que la personne peut réaliser seule ou ne peut effectuer qu'avec une aide, en précisant la nature des aides nécessaires (techniques et/ou humaines) pour chaque activité ;
- d'identifier les obstacles et les facilitateurs environnementaux, comme par exemple, les modalités de médiation, de soutien et d'accompagnement disponibles ou qui font défaut, et les compétences de l'entourage ;
- de décrire les évolutions, ou à l'inverse, les régressions de participation sociale qui en résultent.

Ce travail de description préalable est nécessaire pour préciser la définition initialement donnée par le législateur et qui combinait deux critères : un taux de prévalence faible (<1/10 000) et le recours à des expertises très spécialisées.

Construire une définition évolutive des handicaps rares

Sur la base d'un travail de description à partir de la CIF, le **groupe d'experts recommande** de modifier la définition réglementaire des handicaps rares en intégrant l'approche multidimensionnelle propre à rendre compte de leur nature systémique, complexe et évolutive. Cette définition doit rester ouverte à l'intégration de nouvelles configurations de handicaps rares.

Cette recommandation vise à favoriser l'utilisation d'une terminologie commune au niveau national et international. Le caractère commun de cette terminologie est un préalable indispensable au partage des pratiques et à l'avancée des travaux scientifiques.

II. Mieux identifier et évaluer les situations de handicaps rares

L'obstacle premier à la mise en place d'une action adaptée pour les personnes présentant un handicap rare est l'absence de détection de la complexité de leur situation. Celle-ci peut concerner non seulement les personnes pour lesquelles aucune solution adaptée n'a été proposée, mais aussi celles faisant l'objet d'une orientation inadéquate. Dans le premier cas, les difficultés rencontrées pour trouver un dispositif adapté devraient conduire à mieux analyser et évaluer les différents paramètres responsables de la situation de handicap. Dans le deuxième cas, les solutions trouvées n'ont pas permis la mobilisation d'interventions suffisamment adaptées. En effet, la complexité des déficiences peut en masquer certaines, comme par exemple dans le contexte d'une déficience intellectuelle sévère, de troubles graves de la personnalité ou de troubles du spectre autistique.

Sensibiliser les professionnels de santé, de l'éducation et du champ médico-social à l'identification des personnes présentant un handicap rare

La méconnaissance de certaines situations de handicaps rares conduit à des prises en charge qui bien souvent ne prennent en

compte ni les obstacles générés par la complexité des déficiences, ni les capacités disponibles pouvant être développées. Il est donc de la plus haute importance que les professionnels de santé, de l'éducation et du champ médico-social disposent d'outils et d'informations nécessaires à la détection des difficultés et à l'évaluation efficace des situations afin de concevoir un accompagnement adapté.

Le groupe d'experts recommande de sensibiliser les professionnels à l'identification des handicaps rares et à l'orientation vers les dispositifs existants tels que les Centres de ressources handicaps rares, les Centres de référence maladies rares et les Centres de référence spécialisés.

Cela suppose de s'adresser aux professionnels confrontés à ces situations en première ligne et de développer les supports les plus pertinents pour une diffusion de l'information à leur intention (site web...).

Élaborer, valider et diffuser des procédures de diagnostic systématique des déficiences masquées par un contexte de déficiences multiples

Il existe un risque important d'absence de détection de déficiences ou incapacités dans certaines situations de handicaps comme celles des personnes souffrant de problèmes de communication ou de déficiences intellectuelles. Par exemple, le dépistage des déficiences sensorielles simples ou multiples associées à certaines déficiences intellectuelles ou à d'autres troubles comme l'autisme, permettrait des ajustements de prise en charge qui prennent en compte l'impact des déficiences sensorielles, ainsi que le style d'adaptation construit par la personne au cours des années où la déficience n'était pas reconnue, notamment lorsqu'il s'agit d'adultes.

Le groupe d'experts recommande d'élaborer et de valider des procédures de diagnostic systématique des déficiences qui pourraient être masquées par la complexité du tableau clinique et de les diffuser à partir des Centres de référence, Centres de ressources, Maisons départementales pour les personnes handicapées.

Évaluer la situation de la personne dans son environnement

Les personnes atteintes de handicaps rares présentent particulièrement le risque que leurs compétences et aptitudes ne soient pas reconnues ni évaluées. Une évaluation de leurs compétences fonctionnelles doit tenir compte du contexte dans lequel elle se déroule et de l'environnement humain et matériel des personnes, qui peuvent favoriser ou non l'expression de leurs compétences.

En particulier, il semble important d'inclure l'entourage familial et les proches afin de bénéficier de leur expertise pour alimenter cette évaluation et préciser les besoins de la personne.

Le groupe d'experts recommande de toujours prendre en compte l'environnement dans l'évaluation des déficiences et des compétences des personnes. Il souligne également la nécessité d'une évaluation, à tout âge de la vie, des capacités et déficiences des personnes ainsi que de leurs besoins et ceux des proches (familles, aidants informels et/ou professionnels). Cette évaluation doit considérer les trajectoires de vie, montrant les ressources déjà mobilisées et les obstacles rencontrés.

Sur le plan méthodologique, cela suppose l'adoption d'une approche systémique, qui prend le temps d'analyser les interrelations multimodales du sujet avec son environnement.

Le groupe d'experts suggère de vérifier la pertinence de l'outil réglementaire Geva (Guide d'évaluation des besoins de compensation de la personne handicapée, qui s'appuie sur la CIF) pour évaluer des situations repérées par les équipes d'accueil et pouvant relever des handicaps rares et de l'adapter en conséquence (notamment dans le volet 6 : activités et capacités fonctionnelles). Il conviendrait aussi d'examiner, avec les professionnels, les adaptations humaines et techniques nécessaires pour recueillir l'expression des personnes présentant des difficultés de communication.

Sur le plan des moyens, cela suppose des services de référence capables de mener à bien ces observations, confrontations et analyses croisées entre acteurs positionnés différemment par rapport à la personne et à son environnement.

III. Améliorer la visibilité, l'accessibilité et l'efficacité des dispositifs existants

La problématique des « handicaps rares » est liée à la planification du schéma médico-social, c'est-à-dire à la création et l'organisation des services et établissements d'accompagnement. Le handicap rare a été défini comme résultant de la combinaison de deux critères : un taux de prévalence faible d'une forme de handicap, associé au besoin d'un accompagnement spécialisé et technique. En conséquence, les Centres de ressources nationaux handicaps rares ont été conçus comme des plateaux techniques mobiles intervenant dans des institutions réparties sur l'ensemble du territoire.

Mettre en place une personne ou une équipe référente « handicap rare » par inter-région

Les Centres de ressources sont focalisés sur des combinaisons particulières de déficiences, qui ne représentent pas l'ensemble des situations concernées par la notion de handicaps rares. Cette dernière désigne des situations très diverses, potentiellement évolutives dans le temps et différentes d'un point à un autre du territoire en fonction des dispositifs existants.

Il apparaît nécessaire de compléter le dispositif des Centres de ressources par la mise en place, au niveau inter-régional, d'une personne, ou d'une équipe, détentrice des savoirs et techniques nécessaires pour intervenir dans toutes situations de handicap rare, à disposition des établissements, services et familles.

Le groupe d'experts recommande de créer des postes inter-régionaux pour des professionnels spécialisés dans l'identification et l'évaluation des situations de handicaps rares, pour aider à l'étude des cas individuels, en partenariat avec les Maisons départementales pour les personnes handicapées (MDPH), l'Éducation nationale, les Agences régionales de santé, les Centres de ressources nationaux handicaps rares et les Centres de référence spécialisés.

Les missions de ces professionnels seraient multiples :

- analyser les situations singulières posant problème, notamment en termes d'orientation ;
- être en appui des acteurs (professionnels, aidants, enseignants, familles, associations...) impliqués dans la prise en charge des personnes ;
- travailler avec les établissements médico-sociaux et scolaires d'une région pour améliorer l'offre de services ;
- aider à la collecte d'informations utiles pour permettre un ajustement législatif, administratif et organisationnel adéquat ;
- repérer les cas où des adaptations des services et dispositifs ont été performantes pour en partager l'expérience.

Concernant le premier point, ces professionnels auraient pour tâche d'identifier, d'examiner et d'analyser les situations singulières pour lesquelles la MDPH ne trouve pas de solution ou pour lesquelles une « orientation par défaut » est prononcée. L'analyse de ces situations devrait leur permettre de comprendre les raisons des difficultés d'orientation et de repérer les situations relevant des handicaps rares. Concernant le deuxième point, ces professionnels pourraient, en se déplaçant dans les structures d'accueil, évaluer les dispositifs d'accompagnement, leur adéquation et leur pertinence dans le temps, la situation des handicaps rares étant souvent évolutive. Il importe à cet égard que ces professionnels considèrent leurs rôles et leurs missions en complément de ceux des établissements.

La fonction de veille au niveau des évaluations, des outils et des méthodes nécessite que ces professionnels soient intégrés dans un réseau national leur permettant d'accéder aux connaissances techniques et spécialisées nécessaires pour décrypter et analyser les situations individuelles. La comparaison des situations individuelles, la bonne connaissance du secteur médico-social d'une région, le travail en « réseau national » ainsi qu'une formation continue devraient permettre à ces professionnels d'acquérir les compétences nécessaires pour proposer aux MDPH une orientation et une prise en charge adaptées.

Favoriser l'accès aux soins en limitant les obstacles administratifs

Les difficultés que toute personne peut rencontrer, car inhérentes à l'organisation du système de santé, à celle du secteur médico-social et à leur défaut d'articulation, sont potentialisées dans le cas des handicaps rares pour lesquels aucun cadre spécifique n'est prévu. En particulier, les différences de financements publics entre les établissements médico-sociaux (Conseils généraux, familles et Assurance maladie) et les hôpitaux de court et moyen séjours (Assurance maladie) influent sur l'orientation des personnes. Ainsi, pour des raisons financières ou d'accessibilité, il arrive que les personnes soient dirigées vers un hôpital de court séjour plutôt que vers une structure adaptée. De même, la gestion du quotidien occupant un nombre d'heures non négligeables pour les aidants et les personnes elles-mêmes, tout allègement administratif est susceptible de diminuer le fardeau du handicap.

Le groupe d'experts recommande la fluidification de l'accès aux soins par la mise en place de dispositifs de financement adaptés.

Un dispositif de financement attaché à la personne quel que soit le lieu de sa prise en charge pourrait être expérimenté et faire l'objet d'une évaluation médico-économique.

Pour les personnes qui vivent à domicile, ce financement pourrait être un forfait de maintien à domicile incluant toutes les prestations requises par l'état de la personne, en termes de soins, d'accompagnement et de bien-être. Ceci impliquerait d'une part la rédaction d'un cahier des charges individualisé dépassant le cadre du seul soin et d'autre part, que les professionnels concernés (médicaux, paramédicaux, auxiliaires de vie) soient rémunérés par patient pour une période de temps et non plus à l'acte comme actuellement (dispositif en expérimentation aux Pays-Bas pour la maladie de Huntington).

De plus, certains handicaps rares sont liés à des pathologies chroniques voire incurables. Imposer le renouvellement d'une ALD (Affection longue durée) dans ces cas-là est inutile voire impossible à réaliser pour des personnes dont l'état se détériore ou qui ne sont pas en situation de gérer le renouvellement de leurs droits, ce qui

conduit à des ruptures de prise en charge et à l'intervention de services sociaux. La possibilité d'obtention d'une ALD à vie pour ces situations pourrait être envisagée.

Par ailleurs, dans un système où l'agrément des établissements est lié à un type de déficience ou de pathologie, les personnes présentant un handicap rare sont confrontées à un défaut d'accueil lié à la multiplicité de leurs déficiences. Par exemple, les personnes ayant des troubles du comportement et une maladie organique sont difficilement acceptées en hôpital psychiatrique ainsi qu'en établissement médico-social.

Le groupe d'experts recommande d'examiner les causes de cloisonnement entre les établissements sanitaires et médico-sociaux et au sein de chaque catégorie et de réviser le système d'agrément fondé sur les seules déficiences ou pathologies.

IV. Reconnaître les spécificités de l'accompagnement des personnes ayant un handicap rare à tous les âges de la vie

Les personnes présentant un handicap rare sont dans une situation singulière dans la mesure où l'utilisation et le développement de leurs capacités sont intrinsèquement liés à des aides humaines et techniques. Cette dépendance forte ne définit pas, à elle seule, la situation de la personne. Quelle que soit la sévérité de ses déficiences, il faut considérer que la personne peut apprendre et se développer ou tout au moins que son déclin peut être limité. La meilleure qualité de vie possible pour la personne et son entourage doit rester un objectif quelles que soient leur situation et son évolution.

Mettre en place des protocoles particuliers favorisant le potentiel de développement des personnes et leur participation à la vie sociale

La situation de handicap pour un individu donné se réorganise et se reconstruit au cours du temps d'une part, et selon les évolutions

du contexte social et culturel, d'autre part. Les modalités et les objectifs des interventions sont donc à concevoir comme un processus dynamique capable à la fois de fournir les réponses aux évolutions de la situation de handicap et de garantir les continuités sociales et affectives indispensables à la construction et au maintien de l'identité, au bien-être et à la qualité de vie de la personne et de ses proches. Cette dynamique concerne tous les êtres humains, mais les personnes présentant un handicap rare sont en situation de grande vulnérabilité. Plus que d'autres, elles dépendent des autres pour que leurs attentes et leurs potentiels soient reconnus et mis en lien avec les attentes et possibilités du milieu social.

Le groupe d'experts recommande l'élaboration de protocoles d'intervention qui tiennent compte des besoins spécifiques identifiés chez les personnes présentant un handicap rare.

Des critères de qualité de vie doivent être définis afin de guider les actions contribuant au développement et au bien-être de la personne dans son environnement. Par exemple, il conviendra de veiller à ce que les interventions qui visent au renforcement de l'autonomie de la personne ne conduisent pas à augmenter son isolement.

Il existe chez certaines personnes présentant un handicap rare une grande vulnérabilité aux changements de l'environnement social. Ainsi, en plus d'un protocole d'intervention bien adapté, la stabilité et la compétence des dispositifs d'accompagnement sont un facteur essentiel de qualité de vie. L'organisation matérielle et administrative des structures d'accompagnement ne suffit pas à créer cette stabilité et cette compétence. Les conditions de sécurité ressenties dépendent de la présence d'accompagnateurs stables, bien formés et capables d'ajustement permanent. Cela exige la réduction du turnover des personnels et le maintien d'une activité de formation tout au long de la pratique professionnelle.

Renforcer les possibilités de scolarisation des enfants présentant un handicap rare

Plus que pour tout élève présentant une déficience, la scolarisation des élèves présentant un handicap rare suppose la

promotion de systèmes favorisant les apprentissages pour tous. Les travaux montrent l'importance d'enseignements s'organisant autour de la pédagogie par projets et ambitionnant le développement du potentiel et le bien-être de chacun. Ils relèvent également le rôle joué par la mobilisation de soutiens humains, techniques, pédagogiques et financiers à l'attention des intéressés, des établissements et de leurs personnels, soutiens mis en œuvre à partir d'une évaluation précise des besoins éducatifs des élèves et d'une bonne connaissance de leurs effets sur les capacités de la personne et de l'environnement.

Le groupe d'experts recommande de développer des parcours personnalisés de scolarisation mobilisant les acteurs du secteur scolaire, éducatif et sanitaire autour du devenir de l'enfant et incluant un projet de transition allant au-delà de l'adolescence.

Dans la ligne des recommandations générales faites précédemment, le groupe d'experts suggère pour ce qui concerne la scolarisation, de s'appuyer sur les unités d'enseignement ainsi que sur le socle commun de compétences pour bâtir des parcours de scolarisation mobilisant les acteurs du système scolaire, médico-social et sanitaire autour du devenir des élèves et de leur accueil dans la communauté scolaire. La sollicitation par les acteurs du système scolaire des Centres de ressources handicaps rares, des Services d'éducation spéciale et de soins à domicile (Sessad) ou d'autres acteurs du secteur médico-social devrait à cet égard leur permettre d'élaborer et de mettre en œuvre des stratégies éducatives complexes ;

Il s'agit également de :

- développer des outils permettant une évaluation des besoins éducatifs par l'intermédiaire d'une équipe pluridisciplinaire en incluant notamment des éléments spécifiques aux handicaps rares dans l'outil GEVAco ;
- développer des outils facilitant la différenciation des pratiques pédagogiques, la planification des processus éducatifs ainsi que le développement de synergies entre les secteurs éducatif, médico-social et sanitaire. Il peut alors s'agir de pallier le manque d'outils d'évaluation à même de cerner précisément les besoins et les aptitudes et qui devront tenir compte

des émotions de l'enfant, de ses capacités cognitives, de ses modes de communication ;

- développer des formations spécifiques aux handicaps rares à l'attention des personnels provenant d'horizons professionnels différents ;
- se doter d'un appareil statistique offrant des données fiables et internationalement comparables renseignant sur les conditions d'accès aux droits, sur les apprentissages ainsi que sur l'impact des aménagements et des soutiens.

Développer les compétences des intervenants et les aider à prendre en compte les spécificités des handicaps rares

La vulnérabilité des personnes présentant un handicap rare limite toute expression univoque de leurs attentes et de leurs compétences. Leur développement n'est possible qu'à travers la rencontre avec d'autres personnes capables de comprendre leur situation et de co-construire avec elles les outils et les objectifs permettant de réduire leur situation de handicap, à la fois par les ajustements du milieu et par le recours à leurs capacités internes. Cette disponibilité d'un milieu favorable et sensible à ces situations concerne toute la chaîne des dispositifs sociaux, professionnels ou non. Elle implique donc la mise en œuvre de moyens de formation visant à rendre effective cette disponibilité.

Le groupe d'experts recommande de développer les compétences des différents intervenants/professionnels à travers des formations continues, le développement d'outils méthodologiques et un accompagnement par des personnes ressources.

La formation de ces professionnels suppose bien sûr de les repérer (personnels médico-administratifs, éducatifs, scolaires, sociaux, sanitaires...) et de définir les compétences à acquérir permettant d'aborder les spécificités des handicaps rares.

Des modules sur les handicaps rares peuvent être proposés dans le cadre de formations initiales ou continues plus générales sur le handicap.

Concernant les aidants, il convient de développer des formations à la prise en charge de situations quotidiennes en fonction de leurs demandes.

Une attention particulière doit être portée à la prévention et à la prise en charge des difficultés et des troubles comme le *burn-out* des professionnels, l'épuisement des aidants et des proches.

V. Mieux connaître les handicaps rares

Les connaissances et l'expertise, lorsqu'elles portent sur une situation « rare », nécessitent d'être mutualisées au niveau national et rapprochées des informations recueillies dans d'autres pays. Cela suppose de se doter de larges bases de données populationnelles répondant à la fois à des objectifs de surveillance et de recherche, et permettant de combler en partie le déficit de connaissances observé dans ce domaine. Il est cependant difficile d'envisager aujourd'hui la mise en place d'un système d'information permettant de précisément connaître la prévalence en France de toutes les situations de handicap rare. La réflexion a donc porté plus précisément sur la capacité à repérer un certain nombre de ces personnes sur une base populationnelle, c'est-à-dire sans biais a priori. Ces personnes pourraient faire l'objet d'enquêtes ponctuelles complémentaires en réponse à des questions spécifiques préalablement explicitées. En complément, des bases de données exhaustives pourraient être constituées sur des pathologies spécifiques.

Augmenter les connaissances dans le domaine des handicaps rares suppose également l'articulation, la confrontation, le croisement permanent entre pratiques, connaissances et savoirs : savoir des personnes concernées, de leurs familles, des professionnels et des chercheurs. Dans certains domaines, il s'agit de réduire le décalage existant entre les connaissances acquises par les pratiques, les recherches et leurs applications dans les dispositifs de soins, accompagnement, éducation. C'est à partir de cette mise en commun de savoirs, savoir-faire et d'expériences, et grâce à des collaborations inter-sectorielles et pluridisciplinaires que pourront se créer

une culture professionnelle commune et une co-construction du savoir s'inscrivant dans la durée.

Repérer les situations de handicaps rares en France

En tenant compte des éléments de définition proposés, il s'agit d'améliorer ou de compléter les systèmes d'information déjà en place afin disposer de données utiles à des fins politiques (adaptation des dispositifs d'accompagnement, c'est-à-dire de soins, d'éducation, de soutien, d'hébergement...) et à des fins scientifiques (production des connaissances). Ces systèmes auront pour objectif de rassembler de l'information concernant les situations problématiques en termes d'interaction entre spécificités de la personne, dispositifs d'accompagnement, environnement humain et matériel.

Le groupe d'experts recommande d'évaluer la faisabilité de quatre modalités de recueil de données standardisées :

- l'extraction des données pertinentes à partir du système d'information réglementaire des Maisons départementales des personnes handicapées qui comporte les évaluations réalisées à partir du Geva ;
- un dispositif spécifique de remontée d'informations à partir des Maisons départementales des personnes handicapées et des établissements et services médico-sociaux sur les situations pour lesquelles aucune solution satisfaisante n'a été trouvée compte tenu de la complexité ou de la rareté de la situation des personnes ;
- l'introduction de questions spécifiques dans un système de recueil d'information déjà mis en place en France sur une large population comme l'enquête Handicap-Santé afin de repérer des handicaps rares dès la phase de filtrage et de disposer ainsi d'un accès à des populations de tous âges pour des enquêtes spécifiques (par exemple, les surdicécités en France chez les personnes âgées de plus de 60 ans) ;
- l'élargissement de la zone géographique couverte par l'enregistrement exhaustif et pérenne des déficiences neurosensorielles et développementales sévères de l'enfant afin de disposer en France

d'estimations plus précises de la prévalence des handicaps rares chez l'enfant pour en améliorer la connaissance épidémiologique, mieux comprendre leur variabilité spatiale (variations des marqueurs génétiques et de l'environnement y compris socio-économique) et faciliter la participation des patients à des recherches.

Certains de ces dispositifs de recherche pourraient, pour des situations spécifiques, avoir un développement européen voire international. En effet, l'avenir des connaissances sur les handicaps rares passe par des collaborations renforcées au sein d'une infrastructure globale susceptible de coordonner les efforts de recherche et de stimuler les interactions entre les acteurs. Des exemples dans le champ des maladies rares (réseau international sur la maladie de Huntington) pourront constituer des supports utiles à la réflexion.

Par ailleurs, le groupe d'experts insiste sur le risque de levée d'anonymat dans les bases de données, risque lié à la rareté des situations dans un lieu donné. Il est nécessaire de réfléchir à des solutions éthiques et déontologiques pour protéger les personnes et leurs familles tout en garantissant la qualité du recueil.

Renforcer la mission de mutualisation des connaissances du Groupement national de coopération handicaps rares

Le Groupement national de coopération handicaps rares créé en 2011 rassemble les missions transversales des Centres nationaux de ressources handicaps rares (formation, recherche, réseau, communication).

Le groupe d'experts recommande de renforcer la mission de mutualisation des connaissances du Groupement national de coopération handicaps rares concernant tous les types de situations de handicaps rares (pas seulement celles à composante sensorielle). Ceci, à la fois dans une dimension d'aide pratique aux professionnels, aux personnes atteintes, et à leurs familles mais aussi dans une perspective de lien entre recherche et action.

Il s'agit de favoriser un rapprochement entre la connaissance et les pratiques en valorisant les connaissances de terrain et en

utilisant mieux celles issues des travaux de recherche, en créant par exemple une plateforme de partage des données provenant de sources diverses (école, MDPH...) et pouvant associer chercheurs, associations de patients, professionnels...

Cette mission peut comporter plusieurs volets :

- mutualisation et circulation des connaissances ;
- animation du réseau des personnes référentes inter-régionales ;
- mise à disposition de ressources méthodologiques ;
- participation à des démarches internationales (portail Orphanet, recherches, groupes de réflexion...).

VI. Développer des recherches

Le développement insuffisant de la recherche dans le champ des handicaps rares peut s'expliquer d'une part par la rareté, la complexité et l'hétérogénéité des conditions étudiées et d'autre part par la difficulté d'accès à ces populations en raison de sources de données dispersées et insuffisantes. Dans ce domaine, plus encore que dans d'autres, une recherche centrée sur les préoccupations et les intérêts des personnes concernées et de leurs familles est nécessaire. Ces recherches doivent aussi porter sur les questions soulevées par les professionnels.

Favoriser des collaborations de recherche entre chercheurs et professionnels

Le groupe d'experts recommande un dispositif de financement permettant la réalisation de projets de recherche communs associant chercheurs académiques et professionnels. Ces projets devront être soutenus par des procédures de reconnaissance institutionnelle dans l'évaluation de ce type de recherche.

À terme, ce type de partenariat doit favoriser l'existence de pôles de recherche bien identifiés sur les handicaps rares, pouvant apporter une expertise et contribuer à la mutualisation des connaissances.

Développer des recherches sur des méthodes de recueil de données directement auprès des personnes quel que soit leur niveau de compétences

Les recherches des dernières décennies ont été marquées par un intérêt croissant pour le recueil auprès des patients eux-mêmes des informations les concernant. Cependant, de nombreuses difficultés méthodologiques sont à lever dès lors que le niveau cognitif des patients ou leurs capacités sensorielles ne permettent pas d'évaluer leur situation sur des dimensions mettant en jeu leur propre perception.

Le groupe d'experts recommande de développer les recherches qui s'appuient sur les compétences et aptitudes des personnes présentant un handicap rare pour recueillir des informations concernant leur vécu, leurs demandes, leur expérience, et ne pas s'en tenir uniquement à ce qu'en disent les proches. Ceci nécessite d'adapter et de développer différentes méthodes de recueil de données (méthodes classiques telles que l'entretien et l'observation directe, autres méthodes telles que l'enregistrement et l'analyse de vidéos, l'observation participante...) en tenant compte des modalités d'expression des personnes.

Initier des recherches sur les compétences et aptitudes spécifiquement développées par les personnes présentant un handicap rare

Les handicaps rares, du fait de leur spécificité, peuvent apporter des éléments de compréhension de processus qui concernent d'autres populations. Ainsi, certaines questions soulevées par les handicaps rares rejoignent des problématiques de recherche fondamentale comme par exemple le rôle de la sensorialité dans le développement de toute personne ou encore « l'attention conjointe multisensorielle » dans les situations d'interaction entre deux personnes.

Le groupe d'experts recommande de soutenir des travaux fondamentaux de recherche sur les compétences et aptitudes développées par les personnes présentant un handicap rare. Ces

recherches peuvent éclairer des notions plus générales et enrichir les connaissances utiles aux handicaps rares et à d'autres situations.

Promouvoir des recherches sur les handicaps rares à tous les âges de la vie

Le groupe d'experts a identifié plusieurs thématiques de recherche (non exhaustives) à développer et qui pourraient contribuer à une meilleure connaissance des personnes présentant des handicaps rares et de leurs proches. Ces projets de recherche peuvent faire appel à différentes disciplines (sciences humaines et sociales, sciences de la vie...), voire être interdisciplinaires.

Il conviendrait, par exemple, d'étudier les processus du développement du langage et de la communication, mis en place par la personne présentant un handicap rare, tout au long de sa vie, en tenant compte de la dimension interactionnelle de la communication et l'ancrage social du langage. Une attention particulière pourrait être portée sur les méthodes permettant de comprendre les manifestations corporelles porteuses de sens et à partir desquelles il est possible d'engager des échanges communicatifs et de favoriser la co-construction d'expressions symboliques. Par ailleurs, une mutualisation des données disponibles sur les différents terrains d'investigation au niveau international contribuerait à une meilleure connaissance des compétences langagières chez les personnes présentant un handicap rare.

Concernant la scolarisation et l'éducation, les recherches pourraient s'intéresser aux facteurs facilitant ou entravant les apprentissages des jeunes présentant un handicap rare en milieu ordinaire et en milieu spécialisé, à la cohérence de leurs parcours éducatifs ainsi qu'à leur inscription sociale et professionnelle. Cela permettrait de repérer les formes d'innovation développées pour rendre l'environnement scolaire réceptif à la diversité des besoins éducatifs des élèves, d'analyser leur impact sur les apprentissages et en termes d'autonomie, pendant et au-delà de la période de scolarisation.

Des recherches sont à développer sur les difficultés rencontrées par les familles, non seulement durant l'enfance de la personne qui présente un handicap rare, mais aussi durant l'adolescence et l'âge adulte. Des recherches pour une meilleure compréhension des processus de résilience et d'adaptation permettant aux familles de faire face sont à encourager. Ces recherches devront s'intéresser au « groupe famille » ainsi qu'à tous ses membres (père, mère, fratrie, famille élargie) dans une visée systémique.

Enfin, il convient de développer des recherches méthodologiques et appliquées sur la mesure du bien-être et ses déterminants chez les personnes présentant un handicap rare ainsi que chez leur entourage. Ces recherches sont indispensables pour disposer d'indicateurs permettant d'évaluer les dispositifs d'aide mis en place et pour guider l'accompagnement des personnes.

ANNEXE

Expertise collective Inserm : principes et méthode

L'Expertise collective Inserm¹¹ apporte un éclairage scientifique sur un sujet donné dans le domaine de la santé à partir de l'analyse critique et de la synthèse de la littérature scientifique internationale. Elle est réalisée à la demande d'institutions souhaitant disposer des données récentes issues de la recherche utiles à leurs processus décisionnels en matière de politique publique. L'Expertise collective Inserm doit être considérée comme une étape initiale, nécessaire mais le plus souvent non suffisante, pour aboutir aux prises de décision. Les conclusions apportées par les travaux d'expertise collective contribuent, mais ne peuvent se substituer, au débat des professionnels concernés ou au débat de société.

L'Expertise collective Inserm peut être complétée, à la demande d'un commanditaire, par une expertise « opérationnelle » qui s'intéresse à l'application des connaissances et recommandations en tenant compte de facteurs contextuels (programmes existants, structures, acteurs, formations...).

L'expertise collective est une mission de l'Inserm depuis 1994. Plus de soixante dix expertises collectives ont été réalisées dans de nombreux domaines de la santé. L'Inserm est garant des conditions dans lesquelles l'expertise est réalisée (exhaustivité des sources documentaires, qualification et indépendance des experts, transparence du processus).

Le Centre d'expertise collective Inserm¹² organise les différentes étapes de l'expertise depuis la phase d'instruction jusqu'aux aspects de communication du rapport avec le concours des services de l'Inserm. L'équipe du Centre d'expertise collective

11. Label déposé par l'Inserm

12. Il constitue le Pôle d'expertise collective de l'Institut thématique multiorganisme santé publique de l'Aviesan (Alliance pour les sciences de la vie et de la santé)

constituée d'ingénieurs, de chercheurs et d'un secrétariat, assure la recherche documentaire, la logistique et l'animation des réunions d'expertise, et contribue à la rédaction scientifique de l'expertise.

Instruction de la demande

La phase d'instruction permet de préciser la demande avec le commanditaire, de vérifier qu'il existe bien une littérature scientifique accessible sur la question posée et d'établir un cahier des charges qui précise le cadrage de l'expertise (principales thématiques du sujet), sa durée et son budget à travers une convention signée entre le commanditaire et l'Inserm.

Au cours de cette phase d'instruction et selon les thèmes, peuvent également être organisées par l'Inserm des rencontres avec les associations de patients pour prendre connaissance des questions qu'elles souhaitent voir traitées et des sources de données dont elles disposent.

Réalisation de la recherche bibliographique

Le cahier des charges, établi avec le commanditaire, est traduit en une liste de questions scientifiques qui permettent d'identifier les disciplines concernées et de construire l'interrogation des bases de données bibliographiques internationales. Les articles et documents sélectionnés en fonction de leur pertinence pour répondre aux questions scientifiques constituent la base documentaire qui sera transmise aux experts qui pourront la compléter si nécessaire.

Des rapports institutionnels, des données statistiques brutes, des publications émanant d'associations et d'autres documents de littérature grise sont également repérés pour compléter les publications académiques et mis à la disposition des experts. Enfin, une revue des principaux articles de la presse française est fournie aux experts au cours de l'expertise leur permettant de suivre l'actualité sur le thème et sa traduction sociale.

Constitution du groupe d'experts

Pour chaque expertise, un groupe d'experts est constitué en fonction des compétences scientifiques nécessaires à l'analyse de l'ensemble de la bibliographie recueillie et à la complémentarité des approches. L'Expertise collective Inserm étant définie comme une analyse critique des connaissances disponibles, le choix des experts se fonde sur leurs compétences scientifiques, attestées par leurs publications dans des revues à comité de lecture et la reconnaissance par leurs pairs.

Les experts sont choisis dans l'ensemble de la communauté scientifique française et internationale. Ils doivent être indépendants du partenaire commanditaire de l'expertise et de groupes de pression reconnus. La composition du groupe d'experts est validée par la Direction de l'Institut de santé publique de l'Inserm. Chaque expert doit compléter et signer avant le début de l'expertise une déclaration de lien d'intérêt.

Le travail des experts dure de 12 à 18 mois selon le volume de littérature à analyser et la complexité du sujet.

Analyse critique de la littérature par les experts

Avant la première réunion du groupe, les experts reçoivent un document explicatif de leur mission, le programme scientifique (les questions à traiter), le plan de travail, la base bibliographique de l'expertise établie à ce jour.

Au cours de la première réunion, le groupe d'experts discute la liste des questions à traiter, la complète ou la modifie. Il examine également la base bibliographique et propose des recherches supplémentaires pour l'enrichir.

Au cours des réunions suivantes, chaque expert est amené à présenter oralement son analyse critique de la littérature sur l'aspect qui lui a été attribué dans son champ de compétence en faisant la part des acquis, incertitudes et controverses du savoir actuel. Les questions, remarques, points de convergence ou de divergence suscités par cette analyse au sein du groupe

sont pris en considération dans le chapitre que chacun des experts rédige. Le rapport d'analyse, regroupant ces différents chapitres, reflète ainsi l'état de l'art dans les différentes disciplines concernées par le sujet traité.

Au cours de ces réunions, des personnes extérieures au groupe sont auditionnées pour apporter une approche ou un point de vue complémentaire.

Synthèse et recommandations

Une synthèse reprend les grandes lignes de l'analyse de la littérature et en dégage les principaux constats et lignes de force. Cette synthèse est plus spécifiquement destinée au commanditaire et aux décideurs dans une perspective d'utilisation des connaissances qui y sont présentées. Son écriture doit donc tenir compte du fait qu'elle sera lue par des non scientifiques.

La plupart des expertises collectives s'accompagnent de « recommandations » qui s'appuient sur un argumentaire scientifique. Elles proposent de définir des actions futures en santé publique ou des axes de recherche pour combler les lacunes de connaissances scientifiques constatées au cours de l'analyse.

Pour certaines expertises traitant de sujets sensibles, une note de lecture critique du rapport et de la synthèse est demandée à plusieurs grands « lecteurs » choisis pour leurs compétences scientifiques ou leur connaissance du sujet.

Présentation des conclusions de l'expertise et mise en débat

Une fois le rapport d'expertise remis au commanditaire, et en accord avec lui, plusieurs actions de communication peuvent être organisées : communiqué de presse, conférence de presse, colloque.

Les rapports d'expertise sont publiés aux éditions Inserm et disponibles en librairie. Les expertises et leurs synthèses sont mises

en ligne sur le site internet de l'Inserm¹³, ainsi que la synthèse traduite en anglais¹⁴. Par ailleurs, la collection complète est disponible sur iPubli¹⁵, le site d'accès libre aux collections documentaires de l'Inserm.

13. <http://www.inserm.fr/index.php/thematiques/sante-publique/expertises-collectives>

14. <http://english.inserm.fr/thematiques/public-health/collective-expert-reports>

15. <http://www.ipubli.inserm.fr>

**POUR COMMANDER L'OUVRAGE D'EXPERTISE
COLLECTIVE**

Handicaps rares. Contextes, enjeux et perspectives

Éditions Inserm, avril 2013, 420 pages, 35 €
Collection Expertise collective
ISBN 978-2-85598-900-0

- Librairies

- Lavoisier

www.lavoisier.fr

Pour tout renseignement

Inserm

Département de l'information scientifique et de la communication

101, rue de Tolbiac

75654 Paris Cedex 13

Tél. : 01 44 23 60 78

Fax : 01 44 23 60 69

maryse.cournut@inserm.fr

