

Handicap & Maladies Rares

Dr Cancès Claude
Unité de Neurologie Pédiatrique
Hôpital des Enfants - Toulouse



Handicaps : évolution des définitions

Multiples formes de Handicaps, sans définition univoque

A distinguer des maladies ou causes responsables de la/des déficiences

D'une approche initiale par pathologie,..., à une vision plus globale du Handicap



Définition du Handicap, par l'OMS

OMS (Rapport mondial sur l'handicap, 2001 - 2011)

Handicap : terme générique pour les déficiences, les limitations de l'activité et les restrictions à la participation. Le handicap est l'interaction entre des sujets présentant une affection médicale (...) et des facteurs personnels et environnementaux (ex : attitudes négatives, moyens de transport et bâtiments publics inaccessibles, et soutiens sociaux limités) (CIF)



Un milliard de personnes atteint d'une forme ou une autre de handicap. (15% de la population mondiale).

Entre 110 millions (2,2%) et 190 millions (3,8%) de personnes > + de 15 ans avec des difficultés fonctionnelles importantes.



Définition du Handicap, en France

France :

Art 114, loi n°2005-102 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées :

« Constitue un handicap, au sens de la présente loi, toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive, d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant. »



Définition du Handicap, en France

France :

Art 114, loi n°2005-102 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées :

Trois dimensions essentielles reprises de la définition OMS:

- Celle des fonctions physiques ou mentales et structures anatomiques, lesquelles se situent au plus près des organes ;
- Celle des activités, dont la limitation désigne les difficultés de réalisation des actes concrets, plus ou moins complexes ;
- Celle de la participation sociale, dont les restrictions entravent l'implication d'une personne dans la société.



Définition du Handicap, en France

= Conception dynamique du handicap, nécessitant de prendre en compte :

La diversité des altérations possibles ou nature de la déficience
(mentale, visuelle, auditive, physique, cognitive, psychique)

Leur variation en fonction du milieu (personnel, professionnel, urbain, etc.) dans
lesquels évolue la personne.

L'âge de survenue du handicap

Le degré de dépendance (niveau de gravité),

Son origine (génétique, maladie, accident, vieillissement),

La situation sociale des personnes handicapées



Evaluation de la « compensation »



Définition du Handicap, en France

= Conception dynamique du handicap, nécessitant de prendre en compte :

La diversité des altérations possibles ou nature de la déficience
(mentale, visuelle, auditive, physique, cognitive, psychique)

Leur variation en fonction du milieu (personnel, professionnel, urbain, etc.) dans
lesquels évolue la personne.

L'âge de survenue du handicap

Le degré de dépendance (niveau de gravité),

Son origine (génétique, maladie, accident, vieillissement),

La situation sociale des personnes handicapées



Evaluation de la « compensation »

Définition des Handicaps Rares

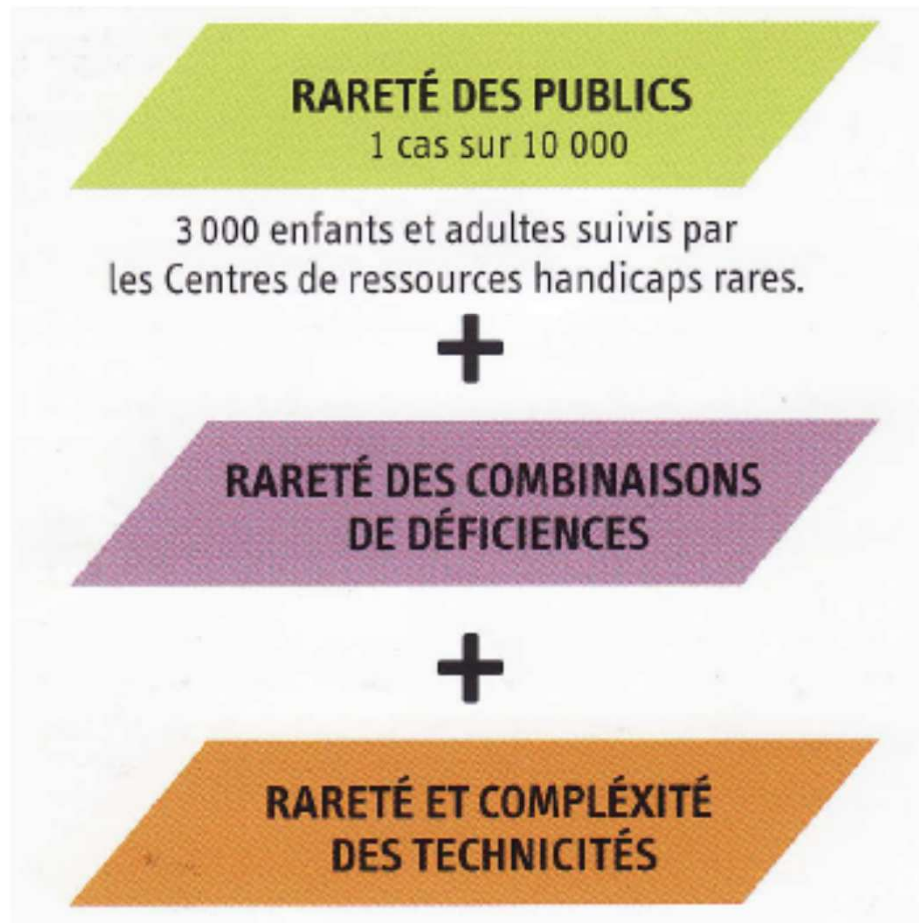
L'article D.312-194 du code de l'action sociale et des familles définit cumulativement le handicap rare...

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

Source : CNSA, schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009 - 2013

Définition des Handicaps Rares

Combinaison de trois type de rareté



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

Handicap rare

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

Source : CNSA, schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009 - 2013



Handicaps Rares

« Somme » des déficiences : conséquences décuplées.

Une Maladie Rare (1/2000), grave, chronique, évolutive, au pronostic parfois incertain n'induit pas systématiquement un Handicap Rare (HR).

Réponse à la situation de HR, souvent à élaborer au cas par cas (réponses spécifiques et graduées).



Handicaps Rares

INSERM : expertise collective 2013

Objectifs : Bilan des connaissances scientifiques, pour aide à l'orientation des politiques publiques

- Littératures sur les Handicaps « balbutiante »
- Littératures sur le Handicap Rare « rare », en absence de définition scientifique
- Données épidémiologiques parcellaires (RHE31, Registre Isère et deux savoies)
 - Association de déficiences sensorielles sévères bien documentée
 - Peu de données dans les autres « champs développementaux » (Epilepsie + TSA ou TED)



Handicaps Rares

INSERM : expertise collective 2013

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



Handicaps Rares

INSERM : expertise collective 2013

Recommandations

Faire évoluer la définition du Handicap Rare (HR)

(+ multidimensionnelle et systémique)

Mieux identifier et évaluer les situations de HR

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

(personne ou équipe référente HR par interrégion)





Handicaps Rares

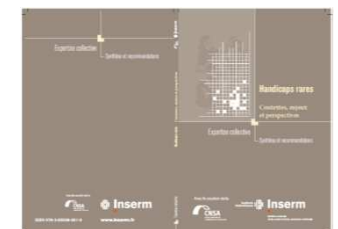
INSERM : expertise collective 2013

Recommandations

Reconnaitre les spécificités de l'accompagnement des pers. avec HR, à tout âge de la vie

Mieux connaître les Handicaps Rares

Développer des recherches





Handicaps Non Spécifiques & Rares

Entités nosologiques parfois imprécises

Exemple de l'enfant porteur de poly-handicaps :

« *Profound Intellectual and Multiple Disabilities* » (PIMD spectrum)

= large gamme de troubles et grande variabilité des tableaux cliniques.

- Impossibilité de définir un niveau intellectuel par des tests standardisés
- Peu ou pas de compréhension (apparente) du langage verbal, pas d'accès aux interactions d'ordre symbolique, aucune capacité à se gérer par elles-mêmes
- En plus de déficits sensoriels, risque élevé de complications sur le plan de leur santé (Epilepsie, Troubles de la sphère gastro-esophagienne, Troubles respiratoires, etc...)
- Comportements excessifs comme stéréotypies, agressivité et destructions
- Nécessité d'une médication importante
- Risque de mortalité précoce important

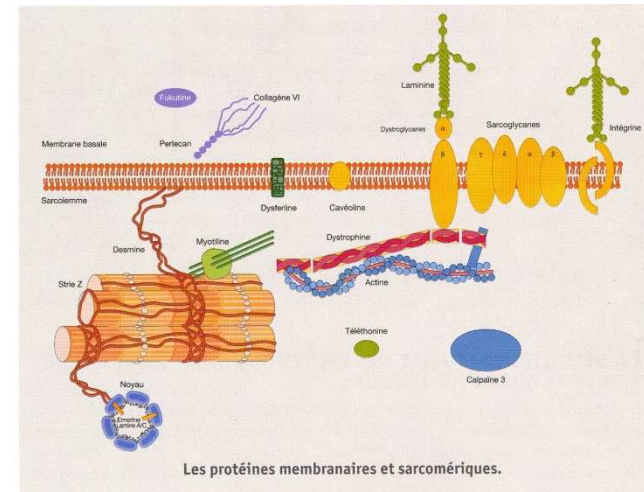
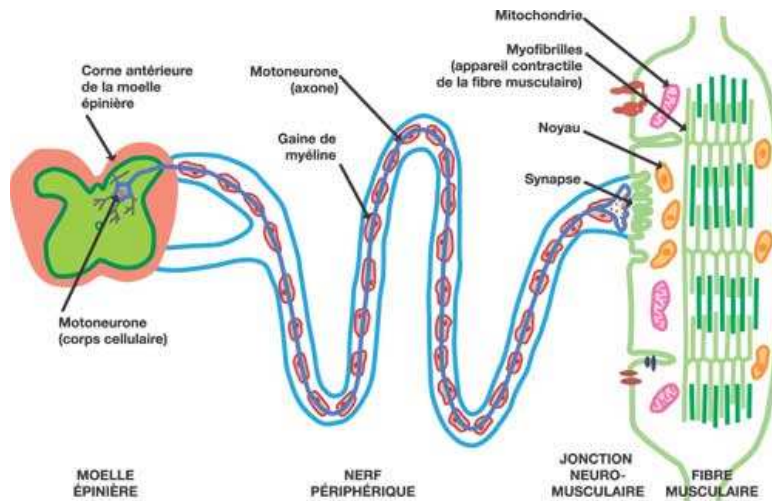
Handicaps non spécifiques

Les Myopathies : une complexité graduée

CR Maladies NeuroMusculaires Grand-Sud Ouest :

+/- 150 pathologies référencées, ...

Toulouse : 548 enfants, 1192 adultes (Cemara Déc. 2013)

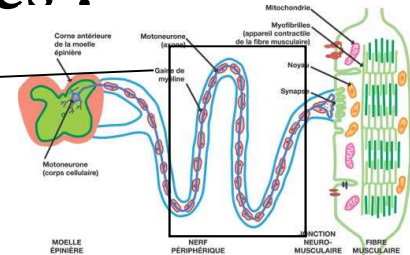


Handicaps non spécifiques, Les Myopathies : une complexité graduée

Atteintes de type neuropathies ou cordonales :

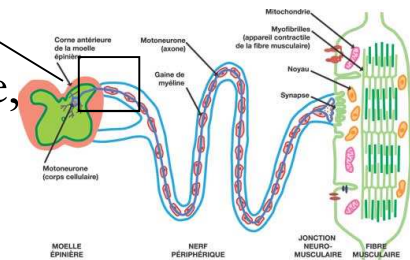
Exemple des CMT

- Handicap moteur, de modéré à sévère
- Situation de Handicaps cumulés (moteur + sensoriel) rares
- Impact psychique, social et professionnel variable



Exemple des AS Infantile 0 – IV

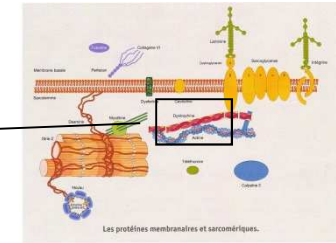
- Handicap moteur modéré (« Idem CMT »)
- À handicap moteur sévère, voire gravissime + IRC sévère, avec ou sans pronostic vital en jeu précocement
- Déficience progressive



Handicaps non spécifiques, Les Myopathies : une complexité graduée

Atteintes musculaires :

Exemple des DMD



- Prévalence : 2.3/10000
- Handicap moteur progressif devenant sévère
- Insuffisance respiratoire progressive & Cardiomyopathie progressive
- Déficience cognitive modéré à sévère (20% ou +)
- Prévalence plus élevée des Troubles du Spectre Autistique (4/1000)
- Impact psychique, socio-scolaire et professionnel majeur



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

Handicap rare

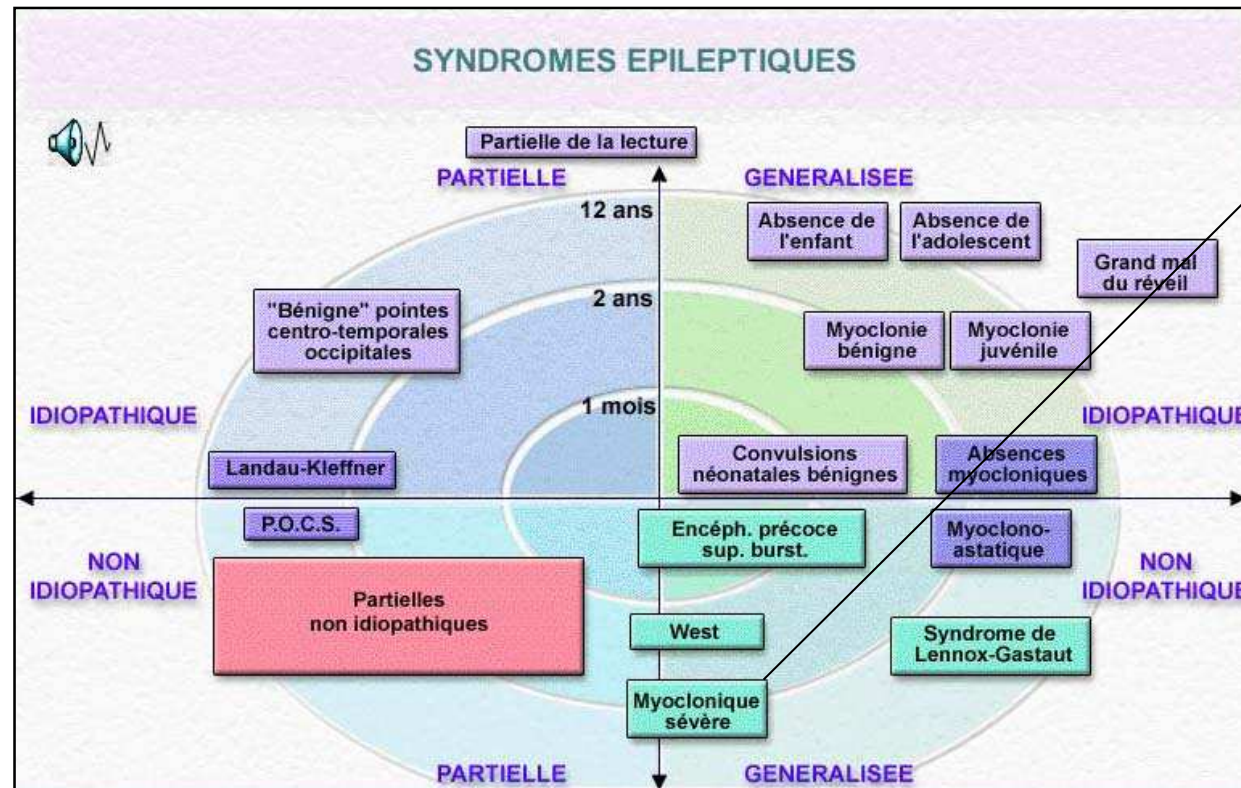
■ Organisation régionale et départementale
 ■ Organisation nationale
 ■ Organisation nationale avec des connexions internationales

Handicap Rare

Epilepsies Rares

1 seul CReR - STB (Paris-Lille-Reims- Strasbourg)

+ 15 CC (Centres de Compétences pédiatriques)



**Sy. de Dravet
ou EMSN**



Handicap Rare

Exemple du Syndrome de Dravet

« Modèle clinique » d'une maladie épileptique

Prévalence : 1/20000 à 1/400000 (29 cas/HE Tlse)

Epilepsie de la première année de vie

Liée à une mutation SCN1A canal sodique dépendant

Association de :

- Epilepsie devenant rapidement « pluriforme » et pharmacorésistante
- Ataxie d'origine cérébelleuse
- RPM progressif, puis déficience cognitive sévère
- Troubles du comportement, parfois de type Troubles du spectre autistique
- Risque très accru de SUDEP (mort subite) dans l'enfance : 5 à 15%



Handicap Rare

Exemple du Syndrome de Dravet

D'un repérage médical « aisé », à une complexité de prise en charge

Repérage médical :

- Réseau régional des pédiatres établi
- « Ensemble de formations neuroped. annuelle réalisé »
- Maladie diagnostiquée en CHG, confirmée et suivie en CHG/CHU

Complexité de la prise en charge

- PEC rapidement multidisciplinaire
- Accompagnement du milieu scolaire, à l'institution spécialisée...
- Ex. de la MECS de Leguevin (3 centres / France)

« Science sans conscience, n'est que ruine de l'âme »



Dr François Rabelais
« Pantagruel » 1532