

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



## POURQUOI UN SCHÉMA NATIONAL ?

Pour déterminer les priorités et conditions de transformation, d'organisation et de développement à cinq ans de l'offre de service sociale et médico-sociale, pour des enfants et des adultes en petit nombre...

... confrontés à des besoins complexes et spécifiques, qui ne sont pas l'addition des connaissances propres à chaque type de déficience principale auxquels les schémas départementaux s'adressent en priorité.

Peu quantifiés à ce jour, leur appréciation et la recherche des solutions dépassent l'aire départementale, et même régionale, et s'appuient sur des analyses qualitatives à inscrire dans la durée.

Une échelle nationale, voire internationale, est requise :

- pour développer la connaissance de populations en nombre limité, de ses besoins d'expertises très spécifiques, des capacités d'intervention construites ;
- pour organiser, renforcer et mettre en réseau ces expertises très spécialisées qui ne peuvent être présentes partout.

Un enjeu d'accessibilité et un défi : il s'agit de dépasser la tension permanente entre technicité et proximité.

## QU'ENTEND-ON PAR HANDICAPS RARES ?

La rareté s'attache à la fois :

- à l'aspect quantitatif des phénomènes – il est de la responsabilité nationale de s'intéresser à des sujets qui, par leur fréquence, échapperont à la mesure des décideurs locaux ou ne seront pas retenus dans les priorités locales ;
- à l'aspect qualitatif des expertises spécifiques, et par là rares, à mobiliser.

Le schéma national d'organisation pour les handicaps rares s'emploie à consolider, développer et rendre accessibles les expertises pluridisciplinaires rares requises pour évaluer et accompagner les personnes et leurs proches dans leur vie quotidienne, à domicile ou en institution.

Il s'inscrit dans les orientations européennes sur les maladies rares, qui recommandent l'appui pour la mise en réseau des centres de référence et d'expertises nationaux ainsi que la reconnaissance des rôles des personnes concernées et de leurs aidants.

Il a été conçu en dialogue et en cohérence avec le plan maladies rares, en cours d'actualisation.

---

**Le schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013 a été arrêté le 27 octobre 2009 par le ministre du Travail, des Relations sociales, de la Famille, de la Solidarité et de la Ville et par la secrétaire d'État chargée de la Famille et de la Solidarité.**

---

# Sommaire

|   |           |
|---|-----------|
| <b>CONTEXTE D'ÉLABORATION DU SCHÉMA NATIONAL</b> .....  | <b>7</b>  |
| <b>I Rappel du contexte des handicaps rares</b> .....   | <b>8</b>  |
| 1.1 Historique du sujet.....  | 8         |
| 1.2 Cadre juridique d'élaboration du schéma national pour les handicaps rares.....  | 10        |
| 1.3 Le cadrage de la politique nationale.....   | 11        |
| <b>II Méthodologie adoptée pour l'élaboration du schéma national</b> .....  | <b>12</b> |
| 2.1 Les travaux menés par la commission spécialisée du Conseil scientifique de la CNSA.....   | 12        |
| 2.2 Les travaux de concertation menés dans le cadre de l'élaboration du schéma national.....  | 13        |
| <hr/>   |           |
| <b>01 ÉTAT DES LIEUX</b> .....  | <b>15</b> |
| <b>I La définition du cadre de référence du schéma national pour les handicaps rares</b> .....  | <b>16</b> |
| 1.1 La définition du handicap dans la loi du 11 février 2005 et son impact sur le processus d'accompagnement.....   | 16        |
| 1.2 Une conception dynamique des handicaps rares, se précisant avec l'avancée des connaissances.....  | 17        |
| 1.3 Un principe : construire l'organisation des réponses médico-sociales pour les handicaps rares en intégrant les liens maladies rares-handicaps rares quand ils existent..... | 18        |
| <b>II Les besoins en situation de handicap rare : clientèles et problématiques</b> .....  | <b>19</b> |
| 2.1 Estimation des effectifs concernés par les configurations de handicaps rares documentées à partir des données disponibles.....  | 19        |
| 2.2 Les clientèles concernées.....  | 20        |
| 2.2.1 Des caractéristiques communes.....  | 20        |
| 2.2.2 Une clientèle très diversifiée.....   | 21        |
| 2.2.3 La clientèle selon les âges de la vie.....  | 23        |
| 2.2.4 Une autre clientèle concernée : les aidants des personnes en situation de handicap rare.....  | 24        |
| 2.2.5 La clientèle et ses lieux de vie.....   | 24        |
| 2.3 Les problématiques du point de vue des parcours de vie des personnes.....   | 25        |
| 2.3.1 Le point de vue des usagers et des familles.....  | 25        |
| 2.3.2 Le point de vue des professionnels.....   | 26        |
| 2.3.3 Les problématiques d'accompagnement.....  | 28        |
| <b>III Situation actuelle des lieux de ressources et d'accompagnement des handicaps rares</b> .....   | <b>29</b> |
| 3.1 Des dispositifs sanitaires, médico-sociaux et sociaux.....  | 29        |
| 3.2 Les sources et les difficultés de repérage des lieux de ressources et d'accompagnement des handicaps rares.....   | 32        |
| 3.2.1 Le repérage très fragmenté à partir de l'agrément administratif et du fichier national des établissements.....  | 32        |
| 3.2.2 L'identification à partir de sources complémentaires.....   | 32        |
| 3.3 Les lieux de ressources et d'accompagnement identifiés au niveau national.....  | 32        |
| 3.3.1 Les associations d'usagers ou de familles.....  | 32        |
| 3.3.2 Les maisons départementales des personnes handicapées (MDPH).....   | 33        |
| 3.3.3 Les établissements et services médico-sociaux spécialisés.....  | 33        |
| 3.3.4 Les établissements médico-sociaux non spécialisés.....  | 38        |
| 3.4 De nouveaux points d'appui, développés ces dernières années, salués par les usagers et leurs familles.....  | 39        |
| 3.4.1 Centres de référence maladies rares.....  | 39        |
| 3.4.2 Centres de ressources autisme et handicaps rares.....   | 39        |
| 3.4.3 La desserte territoriale des centres de ressources nationaux.....   | 40        |
| 3.4.4 Les unités d'accueil et de soins pour personnes sourdes.....  | 42        |
| 3.4.5 Les centres référents pour les troubles du langage et les troubles des apprentissages.....  | 42        |
| 3.4.6 Les dispositifs de réadaptation et d'accompagnement.....  | 42        |
| 3.5 L'organisation territoriale, l'accessibilité géographique et la mise en réseau des compétences.....   | 43        |
| 3.6 Les moyens mobilisés par les établissements.....  | 46        |
| 3.7 Les compétences à mobiliser et les catégories d'emploi concernées.....  | 46        |

|  |           |
|--|-----------|
| <b>IV L'ouverture vers la recherche au niveau européen</b> .....   | <b>47</b> |
| <b>V Les liens avec d'autres plans ou programmes</b> .....         | <b>48</b> |
| 5.1 Le plan national maladies rares.....                           | 48        |
| 5.2 Le plan autisme 2008-2010 adopté le 16 mai 2008.....           | 48        |
| 5.3 Le plan handicaps visuels 2008-2011.....                       | 48        |
| 5.4 Le programme pluriannuel de créations de places 2008-2012..... | 48        |

## **02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL POUR LES HANDICAPS RARES 2009-2013** ..... **49**

|   |           |
|---|-----------|
| <b>I Les objectifs</b> .....  | <b>51</b> |
| <b>II Les actions</b> .....   | <b>52</b> |
| 2.1 Le tableau synoptique des actions.....  | 52        |
| 2.2 Le détail des fiches :  |           |
| • Fiche 1.1 /1 Mettre en place une base de données nationale handicaps rares en ligne,<br>en lien avec et en complément d'Orphanet.....   | 56        |
| • Fiche 1.1 /2 Développer et organiser l'information des personnes et des familles ainsi que des professionnels<br>et des institutions sur le handicap rare.....  | 58        |
| • Fiche 1.2 /1 Développer la connaissance sur les populations ayant un handicap rare et sur leur parcours de vie.....   | 62        |
| • Fiche 1.2 /2 Consolider et valoriser en commun les expertises acquises sur les combinaisons de déficiences sensorielles<br>au sein de chacun des trois centres de ressources nationaux.....   | 63        |
| • Fiche 1.2 /3 Confirmer la mission nationale des trois centres de ressources expérimentaux handicaps rares,<br>à l'issue de l'évaluation externe de l'ANESM et la faire évoluer dans son organisation et ses priorités.....  | 65        |
| • Fiche 1.2 /4 Renforcer les coopérations entre centres de ressources nationaux handicaps rares et centres de référence<br>maladies rares.....  | 71        |
| • Fiche 1.2 /5 Créer des ressources nationales d'appui aux équipes sociales et médico-sociales<br>pour d'autres combinaisons de handicaps rares.....  | 73        |
| • Fiche 1.3 /1 Consolider et développer sur l'ensemble du territoire le repérage précoce et l'évaluation fonctionnelle<br>chez l'enfant ayant un handicap rare.....   | 77        |
| • Fiche 1.3 /2 Définir les conditions de repérage des handicaps rares chez l'adulte.....  | 78        |
| • Fiche 1.3 /3 Appuyer et former les professionnels de la santé et de l'accompagnement social et médico-social<br>et les responsables des institutions pour une intervention adaptée aux handicaps rares.....   | 80        |
| • Fiche 2.1 /1 Élaborer le diagnostic en région ou interrégion des ressources existantes.....   | 84        |
| • Fiche 2.1 /2 Définir les missions des équipes de ressources relais et leur cadrage préalable à l'appel à projets.....   | 85        |
| • Fiche 2.1 /3 Mettre en réseau les compétences pluridisciplinaires présentes au sein des établissements et services<br>médico-sociaux ayant déjà développé des compétences médicales, éducatives et sociales sur des situations<br>de handicaps rares et disponibles pour appuyer des équipes plus généralistes..... | 87        |
| • Fiche 2.1 /4 Organiser et renforcer la formation continue et interdisciplinaire des experts des handicaps rares<br>à cinq ans – et en particulier les équipes des centres de ressources nationaux et centres de ressources relais.....  | 89        |
| • Fiche 2.2 /1 Adapter et renforcer l'accompagnement adapté à domicile des personnes ayant un handicap rare.....  | 91        |
| • Fiche 2.2 /2 Définir des principes et objectifs d'accueil et d'accompagnement avec hébergement permanent<br>des personnes ayant un handicap rare.....   | 93        |
| • Fiche 2.2 /3 Établir un cadrage quantitatif à cinq ans pour tester et développer entre les régions une offre adaptée<br>aux besoins et attentes spécifiques des personnes.....  | 95        |
| 2.3 Les points de vigilance et les points d'équilibre.....  | 96        |
| 2.4 Le pilotage national.....   | 96        |
| 2.5 L'annexe programmatique et financière.....  | 97        |

---

---

## 03 DOCUMENTS PRÉPARATOIRES..... 99

|   |            |
|---|------------|
| 3.1 Synthèse de l'évaluation des centres de ressources sur les handicaps rares .....  | 100        |
| 3.1.1 Le cadre d'évaluation .....   | 100        |
| 3.1.2 Le recueil et l'analyse des données .....   | 100        |
| 3.1.3 Les principaux résultats .....  | 101        |
| 3.1.4 Les préconisations de l'ANESM .....   | 111        |
| 3.2 Réflexions sur l'évolution de la définition réglementaire du handicap rare .....  | 112        |
| 3.3 Lettre du 5 mars 1998 relative à la création des trois centres de ressources nationaux sur les handicaps rares.....                             | 113        |
| 3.4 Étude CNSA relative aux établissements et services spécialisés.....   | 116        |
| 3.5 Quelques propositions pour la mise en place d'un dispositif de formation dans le domaine des handicaps rares<br>(JACQUES SOURIAU) .....         | 122        |
| 3.6 Composition du groupe de concertation schéma national pour les handicaps rares .....  | 125        |
| 3.7 Exemple de trois personnes atteintes de handicap rare accueillies par les trois centres de ressources nationaux<br>sur les handicaps rares..... | 126        |
| 3.7.1 Centre national de ressources surdi-cécité (CRESAM) .....   | 126        |
| 3.7.2 Centre national de ressources La Pépinière.....   | 129        |
| 3.7.3 Centre national de ressources Robert Laplane .....  | 131        |
| 3.8 Tableaux modifiés des taux d'équipement .....   | 133        |
| 3.9 Éléments de définition des principales pathologies citées dans le schéma .....  | 136        |
| <b>Bibliographie .....</b>  | <b>140</b> |
| <b>Glossaire .....</b>  | <b>143</b> |





# CONTEXTE D'ÉLABORATION DU SCHÉMA NATIONAL

## SOMMAIRE

- I RAPPEL DU CONTEXTE  
DES HANDICAPS RARES
- II MÉTHODOLOGIE ADOPTÉE POUR L'ÉLABORATION  
DU SCHÉMA NATIONAL

### RAPPEL DU CONTEXTE DES HANDICAPS RARES

#### 1.1 Historique du sujet

La notion de handicaps rares apparaît pour la première fois au plan législatif dans le cadre d'une modification de l'article 3 de la loi n° 75-535 du 30 juin 1975, intervenue en 1998 (loi n°98-657 du 29 juillet 1998) : « Les établissements [...] ne peuvent être créés ou transformés ou faire l'objet d'une extension importante qu'après avis motivé du comité régional ou, *dans des cas déterminés par voie réglementaire et notamment pour les établissements destinés à héberger des personnes atteintes de handicaps rares, du Comité national de l'organisation sanitaire et sociale* mentionné à l'article L. 712-6 du Code de la santé publique [...] ».

#### 1994-2003 : LA DÉFINITION JURIDIQUE PROGRESSIVE DES HANDICAPS RARES

##### \* Le rapport de la Direction de l'action sociale (DAS) de décembre 1996 sur les handicaps rares

C'est ce rapport qui a défini la doctrine actuelle sur les handicaps rares, et que les textes d'application de la loi du 2 janvier 2002 ont par la suite pris en compte.

Il s'est appuyé sur un groupe d'experts, notamment composé du Centre technique national d'études et de recherches sur les handicaps et les inadaptations (CTNERHI), de deux Centres régionaux pour l'enfance et l'adolescence inadaptées (CREAI), d'associations et de professionnels.

Le groupe avait apporté une première définition des handicaps rares ainsi formulée :

« [...] une configuration rare de troubles ou déficiences entraînant un ensemble d'incapacités nécessitant une prise en charge particulière qui ne saurait se limiter à la simple addition des techniques et moyens employés pour prendre en charge chacune des déficiences considérées. »

Ainsi les handicaps rares ont-ils été définis au regard de deux critères croisés :

- un taux de prévalence très bas ;
- des techniques particulières de prise en charge.

C'est donc sur la base de ces principes que le rapport a individualisé cinq catégories de personnes présentant des handicaps rares :

- les personnes sourdes et aveugles ;
- les personnes aveugles multihandicapées ;
- les personnes sourdes multihandicapées ;
- les personnes dysphasiques ;
- les personnes handicapées, par ailleurs porteuses d'une affection somatique grave (souvent rebelle à toute médication, comme notamment certaines épilepsies).

Le rapport proposait un plan d'action sur les handicaps rares, articulant :

- une planification interrégionale ;
- la création de « centres de ressources », le plus souvent interrégionaux ;
- l'individualisation de sections à vocation régionale au sein de quelques établissements médico-sociaux ;
- la constitution de réseaux coordonnés par type de handicaps rares.

##### \* L'arrêté du 2 août 2000 relatif à la définition des handicaps rares (paru au JO du 12 août 2000)

Cet arrêté, en référence à l'article 3 de la loi du 30 juin 1975, alors encore en vigueur, a apporté une définition des handicaps rares au travers de deux articles :

- l'article 1 indique que le handicap rare « correspond à une configuration rare de déficiences ou de troubles associés, incluant fréquemment une déficience intellectuelle, et dont le taux de prévalence ne peut être supérieur à un cas pour 10 000 habitants. Sa prise en charge nécessite la mise en œuvre de protocoles particuliers qui ne sont pas la simple addition des techniques et moyens employés pour compenser chacune des déficiences considérées. »



- l'article 2 précise que « sont atteintes d'un handicap rare, tel que mentionné à l'article 1<sup>er</sup>, les personnes présentant des déficiences 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 ;
- 3° l'association d'une déficience auditive grave et d'une ou plusieurs autres déficiences ;
- 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 loi du 2 janvier 2002 et le décret du 18 décembre 2003**

La loi du 2 janvier 2002, si elle ne reprend pas la définition issue de l'article 3 modifié de la loi du 30 juin 1975 :

- donne une base légale aux centres de ressources (cf. 11° du I de l'art. L. 312-1 du Code de l'action sociale et des familles (CASF)), désormais tarifés par dotation globale à la charge de l'assurance maladie (cf. XI de l'art. R.314-105 du CASF) ;
- crée, au 1° de l'art L. 312-5, un schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares, arrêté par le ministre, **sur proposition de la CNSA** (cf. 2° de l'art 62-1 de la loi du 11 février 2005), après avis du Comité national de l'organisation sanitaire et sociale (CNOSS).

Par ailleurs, le décret n° 2003-1217 du 18 décembre 2003, relatif à la liste des établissements ou services accueillant certaines catégories de personnes et relevant du schéma national d'organisation sociale et médico-sociale prévu au 1° de l'article L. 312-5 du Code de l'action sociale et des familles, codifié par la suite aux articles D.312-193 et D.312-194 du Code de l'action sociale et des familles, vient compléter le dispositif réglementaire et modifier les dispositions issues de l'arrêté du 2 août 2000.

**Article D.312-193 :**

« Relèvent du schéma national d'organisation sociale et médico-sociale mentionné au 1° de l'article L. 312-5 susvisé les établissements et services mentionnés aux 2°, 5° (a), 7°, 9° et 11° du I de l'article L. 312-1 susvisé, lorsqu'ils relèvent de la compétence exclusive de l'État et qu'ils accueillent à titre principal ou au sein d'une unité individualisée des personnes présentant l'un des handicaps rares définis à l'article D312-194 ».

**Article D.312-194 :**

« 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. »

# CONTEXTE D'ÉLABORATION DU SCHÉMA NATIONAL

## RAPPEL DU CONTEXTE DES HANDICAPS RARES

### 1998-2008 : LA MISE EN PLACE DE TROIS CENTRES DE RESSOURCES NATIONAUX EXPÉRIMENTAUX HANDICAPS RARES

Une instruction ministérielle du 5 mars 1998 (non parue au *Journal officiel*) crée et finance (10 millions de francs de l'époque) trois centres de ressources expérimentaux rattachés à des établissements disposant d'une expérience et d'une technicité avérées pour certains handicaps rares.

- Pour les personnes sourdes et aveugles : le Centre de ressources expérimental pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants (CRESAM) à Poitiers (Vienne).
- Pour les personnes aveugles multihandicapées : l'Institut médico-éducatif (IME) « La Pépinière » à Loos lès Lille (Nord).
- Pour les personnes dysphasiques et pour les personnes sourdes multihandicapées : le centre Robert Laplane (Paris 13<sup>e</sup>).

#### La lettre ministérielle définit ainsi les 9 principales fonctions d'un centre national de ressource handicaps rares :

- élaborer une banque de données relatives aux caractéristiques du handicap et à ses méthodes de prises en charge ;
- diffuser une information adaptée auprès des équipes techniques des CDES et des COTOREP et des professionnels médico-sociaux et de santé ;
- évaluer la pertinence de nouvelles méthodes de prophylaxie, de dépistage ou de traitement ;
- porter ou affiner le diagnostic de certaines configurations rares de handicaps à la demande des équipes ou familles qui s'adressent au centre ;
- aider et former (délivrance d'un savoir-faire) les équipes des autres établissements concernés, comportant ou non une section spécialisée, à élaborer un projet d'établissement et des projets individualisés pertinents permettant aux équipes de prendre en compte, en particulier, l'évolutivité et les risques de régression ;
- établir les protocoles nécessaires propres à prévenir les phénomènes de régression des personnes concernées lorsqu'elles parviennent à l'âge adulte ;
- étudier les conditions techniques requises pour favoriser un maintien à domicile, dès lors qu'un tel maintien répond au souhait de l'entourage ;
- informer et conseiller les familles isolées et les mettre en contact avec les établissements précités ;
- informer et conseiller les personnes adultes vivant à domicile et les professionnels travaillant à leur contact (auxiliaires de vie, services d'accompagnement...).

Le Conseil de la CNSA demande à son Conseil scientifique, fin 2006, de se saisir de cette question, qui relève d'une approche suprarégionale.

Les trois centres de ressources nationaux handicaps rares, mis en place en 1998, financés par des crédits médico-sociaux stables depuis dix ans, sous une forme expérimentale, devaient faire l'objet d'une évaluation externe, à l'initiative de la Direction générale de l'action sociale (DGAS). Cette évaluation externe, sous l'égide de l'Agence nationale de l'évaluation sociale et médico-sociale (ANESM), s'est achevée en décembre 2008. Le rapport d'évaluation a été rendu public en février 2009. La synthèse de cette évaluation est jointe en annexe.

### 1.2 Cadre juridique d'élaboration du schéma national pour les handicaps rares

Les articles L. 312-4 et 5 du CASF définissent des objectifs, un cadre et un mode d'élaboration des schémas d'organisation sociale et médico-sociale en général.

Les articles D.312-193 et 194 précisent le périmètre des Établissements et services médico-sociaux (ESMS) concernés (établissements et services pour enfants handicapés, pour adultes lourdement handicapés, les Établissements et services d'aide par le travail (ESAT), les centres ressources) et la définition des handicaps rares.

Pour des besoins qui ne peuvent être appréciés qu'au niveau national, car ils dépassent l'aire départementale et régionale, le schéma doit :

- apprécier les besoins sociaux et médico-sociaux (nature, niveau, évolution) pour le domaine considéré ;
- dresser le bilan quantitatif et qualitatif de l'offre sociale et médico-sociale existante ;
- déterminer les perspectives de développement de l'offre de service dans sa diversité ;
- préciser les cadres de coopération et de coordination entre établissements et services médico-sociaux, établissements de santé et tout autre organisme public ou privé pour satisfaire les besoins ;
- définir les critères d'évaluation des actions mises en œuvre.

Une annexe peut, pour les cinq ans, conformément au 7<sup>e</sup> alinéa de l'article L. 312-4 du Code de l'action sociale et des familles, préciser la programmation prévisionnelle des ESMS à transformer, créer ou supprimer. Le présent schéma comporte cette annexe.

Le schéma national pour les handicaps rares est arrêté par le ministre chargé des personnes handicapées, sur proposition de la CNSA, et après avis du CNOSS. Il est transmis pour information aux Comités régionaux d'organisation sociale et médico-sociale (CROSMS) et Comités régionaux d'organisation sanitaire (CROS).

La Convention d'objectifs et de gestion (COG) État-CNSA fixe cet objectif à la charge de la CNSA pour la période 2006-2009.

### **1.3 Le cadrage de la politique nationale**

Le 10 juin 2008, le président de la République a annoncé la mise en œuvre d'un programme pluriannuel de création de 50 000 places en établissements et services en faveur des personnes handicapées (y compris 10 000 places d'ESAT) sur cinq ans, leur financement étant échelonné sur sept années budgétaires.

#### **LES GRANDES ORIENTATIONS DU PROGRAMME PLURIANNUEL DE CRÉATION DE PLACES**

Le programme de création de places en établissements et services pour l'accompagnement du handicap 2008-2012 a été décliné à partir des programmations interdépartementales d'accompagnement du handicap et de la perte d'autonomie (PRIAC) établies par les préfets de région (2007-2011).

Elles ont été replacées :

- dans une perspective nationale avec un éclairage prospectif en termes d'évolution démographique et au regard des objectifs affichés de la loi du 11 février 2005 en matière de compensation du handicap et de la perte d'autonomie ;
- dans un contexte d'adaptation de l'offre existante et de recomposition hospitalière.

Cette objectivation des besoins en établissements et services pour assurer un accompagnement adapté tout au long de la vie a été une novation importante par rapport aux programmations antérieures.

Le programme pluriannuel répond aux priorités suivantes :

- accompagner tout au long de la vie ;
- développer l'action précoce par la création de 75 centres d'action médico-sociale précoce ;
- soutenir la scolarisation et le développement de l'autonomie des enfants grâce à la création de 12 250 places de services d'éducation spéciale et de soins à domicile (SESSAD), dont 5 000 par transformation de places existantes d'instituts médico-éducatifs (IME) ;
- apporter une réponse pour les familles des enfants les plus lourdement handicapés par la création de 3 200 places d'IME et d'institut médico-professionnels (IMPRO) ;
- accompagner les personnes handicapées vers une activité professionnelle en créant 10 000 places en ESAT ;
- accompagner l'avancée en âge des adultes les plus lourdement handicapés en finançant 13 000 places de maisons d'accueil spécialisées (MAS) et de foyers d'accueil médicalisés (FAM) et en médicalisant 2 500 places de foyers de vie, la répartition des places de FAM devant être examinée en concertation avec les conseils généraux. Le programme prévoit également la création de 12 900 places de Services

d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés (SAMSAH) et Services de soins infirmiers à domicile (SSIAD).

- accorder une attention particulière à l'accompagnement de handicaps spécifiques :
  - conformément au plan autisme (2008-2010), 4 100 places fléchées Autisme, dont 2 100 places pour enfants (IME et SESSAD) et 2 000 places MAS-FAM pour adultes ;
  - polyhandicap : 1 100 places pour enfants (IEM et SESSAD), 2 600 places MAS-FAM pour adultes ;
  - traumatisme crânien : 350 places de MAS-FAM ;
  - troubles du comportement et handicap psychique : 30 Centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP) et 3 000 places pour enfants (Instituts thérapeutiques éducatifs et pédagogiques ; ITEP – et SESSAD), 5 750 places pour adultes (MAS-FAM-SAMSAH) ;
  - handicaps à faible prévalence – projet de schéma national.

C'est donc dans ce dernier aspect du plan pluriannuel que se décline le présent schéma.

## II MÉTHODOLOGIE ADOPTÉE POUR L'ÉLABORATION DU SCHÉMA NATIONAL

### 2.1 Les travaux menés par la commission spécialisée du Conseil scientifique de la CNSA

Cette commission est composée d'un groupe restreint pluridisciplinaire, avec des représentants des usagers et des experts du handicap rare ainsi que des non-spécialistes.

Afin d'orienter les discussions et axes à prendre en compte dans le projet de schéma national pour les handicaps rares à élaborer par la CNSA, le Conseil scientifique a fixé à la commission les objectifs suivants :

- S'assurer que les définitions et orientations posées par le Code de l'action sociale et des familles (CASF) entre 1998 et 2000 sont opératoires, et sur quels aspects et dimensions elles doivent être précisées.
- Mettre en perspective la réponse aux handicaps rares, avec la question plus générale de la gestion des situations complexes : en quoi le concept de handicap rare se distingue-t-il des conséquences des maladies rares et des situations de grande dépendance en général ?
- En tirer les conséquences en termes de besoins en compétences, qualification et formation des professionnels.
- Préciser les voies et moyens pour adosser les pratiques à la recherche clinique.
- Guider la méthode pour améliorer la réponse aux besoins prioritaires identifiés (enjeux de planification/programmation/organisation).

Après avoir mené un travail documentaire préalable, la commission a procédé à treize auditions qui se sont déroulées en quatre séquences :

- le point de vue des associations de personnes et d'usagers des services concernés par les handicaps rares ;
- le point de vue des gestionnaires de proximité d'établissements et de services non spécialisés handicaps rares ;
- le point de vue des trois centres de ressources nationaux sur les handicaps rares ;
- la vision internationale du sujet, l'état des travaux sur les maladies rares et l'impact sur la définition du handicap rare.

À l'issue de chacune des auditions ont été collectés des matériaux complémentaires ainsi que des fiches de situations individuelles.

La commission a tenu plusieurs séances de travail consacrées à des thèmes particuliers tels que la formation, les nouvelles fonctions et nouveaux métiers, la recherche, l'accompagnement en établissements et services spécialisés.

Les travaux se sont déroulés selon une double approche, au travers :

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

Le rapport de la commission spécialisée du Conseil scientifique, avec les orientations préconisées en septembre 2008, a été validé par le Conseil scientifique et a été communiqué au Conseil de la CNSA le 14 octobre 2008. Il a été largement diffusé aux partenaires : Délégation interministérielle aux personnes handicapées (DIPH), Comité national de l'organisation sanitaire et sociale (CNOSS), Conseil national consultatif des personnes handicapées (CNCPH), Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap (ONFRIH), *European organization for rare diseases* (Eurordis), Alliance maladies rares, etc., et mis en ligne sur le site Internet de la CNSA.

---

## **2.2** Les travaux de concertation menés dans le cadre de l'élaboration du schéma national

Au cours du premier trimestre 2009, la CNSA a mené des travaux sous forme de réunions de travail, de rencontres, de participation à des réunions ou colloques pour préciser les diagnostics et hypothèses de travail.

- Trois réunions de travail avec les centres de ressources nationaux handicaps rares sur les suites de l'évaluation externe, deux avec Orphanet sur les collaborations possibles.
- Des rencontres avec les centres de référence maladies rares : épilepsies rares et troubles graves du développement, avec le centre de ressources francilien pour les traumatisés crâniens.
- Réunions de travail avec la Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins (DHOS), la Direction générale de la santé (DGS) et la DGAS.
- Participation aux réunions de la plate-forme maladies rares.
- Participation au colloque organisé par le centre de référence sur l'accompagnement médico-social des personnes atteintes de la maladie de Huntington.

La concertation, dans la phase d'élaboration du schéma, s'est appuyée sur la constitution d'un groupe de concertation issu du Conseil de la CNSA, complété de personnes qualifiées dans le domaine (*voir sa composition dans les documents préparatoires*). Le groupe de concertation s'est réuni deux fois. Il a réagi à la méthode, sur les problématiques dégagées et les options générales cadrant l'élaboration du schéma national.

La commission spécialisée du Conseil scientifique de la CNSA a poursuivi ses travaux pour veiller à la cohérence des propositions présentées par les services de la CNSA, au regard des orientations validées lors de la phase préparatoire. À cette fin, trois réunions de la commission spécialisée handicaps rares se sont tenues entre janvier et avril.



# 01

## ÉTAT DES LIEUX

### SOMMAIRE

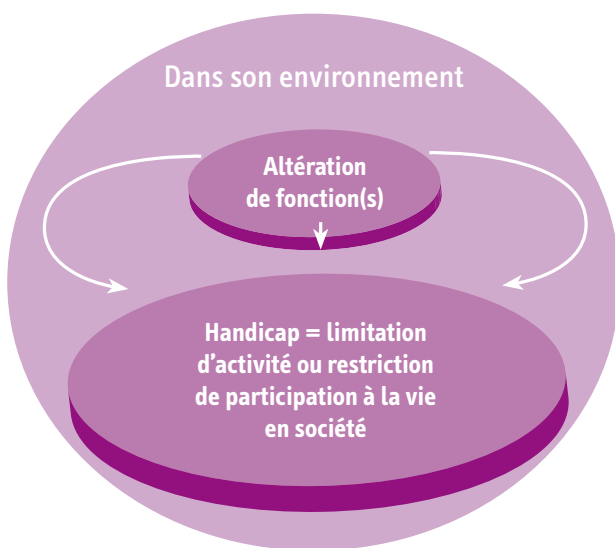
- I LA DÉFINITION DU CADRE DE RÉFÉRENCE  
DU SCHÉMA NATIONAL POUR LES HANDICAPS RARES
- II LES BESOINS EN SITUATION DE HANDICAP RARE :  
CLIENTÈLES ET PROBLÉMATIQUES
- III SITUATION ACTUELLE DES LIEUX DE RESSOURCES  
ET D'ACCOMPAGNEMENT DES HANDICAPS RARES
- IV L'OUVERTURE VERS LA RECHERCHE  
AU NIVEAU EUROPÉEN
- V LES LIENS AVEC D'AUTRES PLANS  
OU PROGRAMMES

## LA DÉFINITION DU CADRE DE RÉFÉRENCE DU SCHÉMA NATIONAL POUR LES HANDICAPS RARES

### 1.1 La définition du handicap dans la loi du 11 février 2005 et son impact sur le processus d'accompagnement

Les débats scientifiques et publics ont nourri en France une réflexion qui a permis au législateur d'introduire en 2005 une définition du handicap :

« Art. L. 114. – 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. »



La loi se réclame ainsi de la CIF (Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé) et de la vision interactive du handicap qu'elle promeut. Le modèle est désormais plus fonctionnel que biomédical, avec toutefois une causalité inscrite dans la définition comme directement liée aux altérations de fonctions.

Cette nouvelle définition permet la prise en compte des environnements comme obstacles ou facilitateurs de la participation de la personne, mais elle nécessite toujours que l'on désigne la personne comme handicapée afin de pouvoir mobiliser un dispositif de compensation.

Une telle définition porte en elle **une individualisation nécessaire**

à la fois de l'analyse de la situation et de la construction d'une réponse personnalisée, au travers du plan personnalisé de compensation requis par la loi pour aboutir, pour chaque personne, à une stratégie globale et coordonnée d'intervention. Dans ce cadre, tout type de handicap, même rare, doit pouvoir trouver des réponses appropriées.

L'ensemble du processus mis en place par la loi, au travers des nouveaux dispositifs que sont les maisons départementales des personnes handicapées (MDPH), vise la réalisation de cette individualisation des réponses par combinaison et coordination des diverses compétences autour et au bénéfice de la personne.

C'est ainsi que, dès l'accueil, la personne handicapée et son entourage (les parents pour les jeunes enfants) sont invités à élaborer le « projet de vie » dans lequel la personne pourra exprimer librement ses attentes, besoins et souhaits, tels qu'elle les perçoit. Sur cette base, l'équipe pluridisciplinaire de la MDPH analyse la situation et les besoins de compensation de la personne, en s'appuyant le cas échéant sur les expertises disponibles. La loi cite d'ailleurs expressément à ce stade les centres de ressources et les centres de référence pour les maladies rares. Sur la base de cette évaluation des besoins de compensation, et toujours en référence au projet de vie exprimé par la personne, l'équipe pluridisciplinaire doit alors élaborer un ensemble coordonné de propositions d'interventions de tous ordres : c'est le plan personnalisé de compensation, sur lequel la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) devra se prononcer. Ces décisions sont contraintes par un cadre réglementaire fixant l'éligibilité à chacune de ces prestations. Le plan personnalisé de compensation peut également contenir des recommandations, véritables leviers pour l'accès au droit commun et à la mobilisation de réponses déjà existantes, à combiner éventuellement entre elles. Cette transition entre un dispositif administratif d'accès à des prestations spécifiques et un dispositif de réponses articulées et coordonnées autour des besoins de l'individu pris dans son contexte est l'enjeu majeur de la mise en place des MDPH. Les situations les plus complexes, comme celles des handicaps rares, pointent tout particulièrement les difficultés et limites de ce processus : le dispositif lui-même ne peut disposer de l'ensemble des compétences nécessaires en interne à tout moment et en tout point du territoire.

**Les handicaps rares posent donc tout particulièrement la question de la mobilisation et la mutualisation de compétences spécifiques parfois extrêmement pointues.** C'est également pour cette raison qu'il est nécessaire d'identifier une définition dynamique et évolutive des handicaps rares.



## **1.2 Une conception dynamique des handicaps rares, se précisant avec l'avancée des connaissances**

Au terme de l'article D.312-194 du CASF, la définition réglementaire du handicap rare repose actuellement sur une double condition, une faible prévalence des personnes concernées et l'appartenance à des catégories définies de combinaisons de déficiences ou troubles graves à sévères (cf. *paragraphe 1.2 de la partie « contexte de l'élaboration »*).

Les travaux initiaux de 1996, comme les travaux de la commission spécialisée du Conseil scientifique de la CNSA de 2008, qui a confirmé l'actualité et la pertinence de la définition des handicaps rares et son intérêt pour l'action collective, soulignent que la rareté des configurations de déficiences et de troubles associés a pour conséquence le recours à des protocoles particuliers de compensation qui ne sont pas la simple addition de techniques et de moyens, et se doublent d'une rareté de l'expertise. Cette double rareté se retrouve dans le champ des maladies rares.

De ce fait, le Conseil scientifique de la CNSA propose une lecture illustrative et évolutive des catégories citées (cf. *document préparatoire 3.2*). Sur ces bases, le cadre de référence pour élaborer le schéma national est posé de la façon suivante :

**Conséquence d'une association rare et simultanée de déficits sensoriels, moteurs, cognitifs, ou de troubles psychiques, le handicap rare est constitué par :**

- une situation complexe (qui n'est pas la simple addition de déficits) ;
- une expertise requise, caractérisée par la difficulté et la rareté.

Le cadre des handicaps rares s'intéresse aux orphelins de l'expertise et/ou de technicités adaptées, aux oubliés des filières et des définitions, aux situations que le dispositif de droit commun a une faible probabilité de rencontrer et pour lesquelles il ne peut y avoir d'expertise.

### **Promouvoir la « pédagogie du doute » :**

si l'objectif est de donner une réponse adaptée à la personne, alors que le professionnel n'a jamais été confronté à la situation, comment faire en sorte qu'il se rende compte qu'il ne sait pas et qu'il accepte de mobiliser une expertise externe, supérieure ou différente ?

Comment faire pour que les dispositifs de droit commun aient conscience de leurs limites ?

Ces questions intrinsèques du cadre de la définition préconisée devront guider tant la conception de l'organisation territoriale des services que l'accès aux compétences et à leur développement.

**Le cadre proposé pour les handicaps rares conduit donc à centrer les propositions en vue d'une amélioration des réponses sur les situations rares et exceptionnelles et requérant une expertise difficile, rare et spécifique.**

Dans tous les cas, la dimension sociale de la situation de handicap sera importante, ce que souligne l'expression des usagers rencontrés.

# 01

## ÉTAT DES LIEUX

### LA DÉFINITION DU CADRE DE RÉFÉRENCE DU SCHÉMA NATIONAL POUR LES HANDICAPS RARES

#### 1.3 Un principe : construire l'organisation des réponses médico-sociales pour les handicaps rares en intégrant les liens maladies rares-handicaps rares, quand ils existent

Ce principe ne peut toutefois ignorer la tension entre le modèle médical et le modèle social du handicap.

**1<sup>er</sup> constat :** toutes les maladies rares n'ont pas de conséquences en termes de handicaps rares. *A contrario*, certaines maladies rares ont des conséquences en termes de handicap rare (82 % de la file active du centre de ressources expérimental pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants (CRESAM de Poitiers).

Dans toutes les hypothèses, le schéma pour les handicaps rares ne peut se construire sans dialogue avec le plan maladies rares, dont la 2<sup>e</sup> version va s'élaborer en 2009.

Les domaines de synergie possibles : la connaissance des situations rares et l'information des familles et des professionnels, les liaisons entre centres de référence et d'expertises médicaux et médico-sociaux, la réponse et le soutien aux aidants.

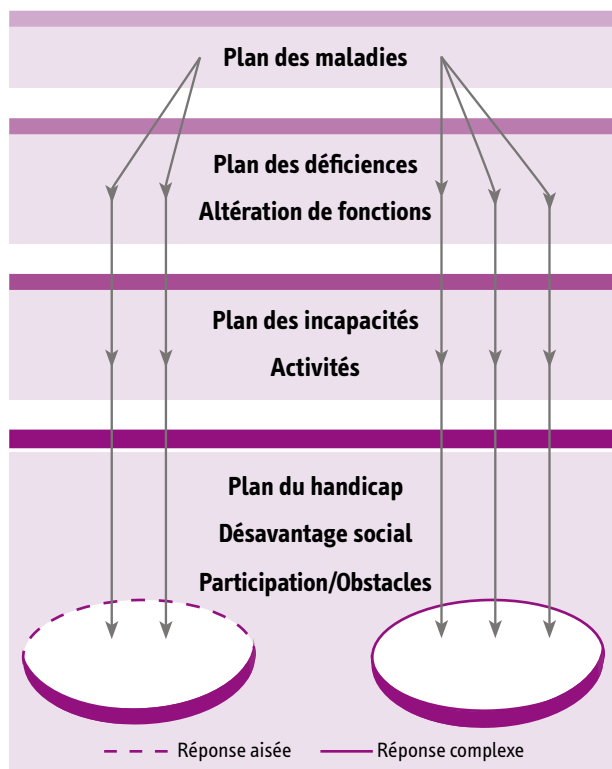
**2<sup>e</sup> constat :** si et quand le diagnostic est posé, pour une étiologie rare ou pas, le problème de l'évaluation des conséquences fonctionnelles du diagnostic médical pour mesurer et réduire l'impact des troubles repérés, dont la combinaison est complexe, reste entier.

L'expérience acquise par les trois centres de ressources nationaux a démontré le besoin de cette évaluation et sa complémentarité avec les expertises médicales spécialisées, pour définir et mettre en place l'accompagnement le plus adapté. À défaut, ce sont les parents qui errent de spécialistes médicaux en recherche d'intervenants de l'accompagnement et de l'aide, soit trop

spécialisés, soit non préparés à ce type de situation.

Les centres des ressources nationaux apparaissent alors comme les seuls garants de la prise en compte globale des besoins de la personne.

Il s'agit donc de travailler les connexions santé–social par des coopérations très concrètes dans un domaine d'expertises très spécialisées.



## LES BESOINS EN SITUATION DE HANDICAP RARE : CLIENTÈLES ET PROBLÉMATIQUES

### Un sujet récent dont la documentation reste fragmentaire malgré les progrès constatés depuis dix ans.

De même que les maladies rares, le domaine du handicap rare est un sujet récent, qui reste encore assez confidentiel et peu documenté, même si les connaissances ont progressé en dix ans grâce à des ressources d'expertises spécialisées nationales centrées sur l'action auprès des personnes confrontées aux limites des ressources spécialisées locales.

### Les limites de l'approche épidémiologique aujourd'hui.

L'approche épidémiologique et ses données mobilisables en France aujourd'hui (enquête HID—Handicap—incapacités—dépendance, registre du handicap...) ne permettent pas, pour des raisons principalement méthodologiques, d'estimer le nombre de personnes concernées pour de si petits groupes.

Le système d'information précédant des anciennes Commissions départementales de l'éducation spéciale (CDES) et Commissions techniques d'orientation et de reclassement professionnel (COTOREP), de même que le système d'information transitoire des MDPH ne permettent pas d'entrer dans une identification aussi complexe des problématiques rencontrées par les enfants et les adultes requérant des prestations ou des services collectifs.

Les données disponibles pour cerner certains groupes de déficiences, avec les limites des sources considérées, seront présentées plus loin.

Les quelques références repérées au niveau international seront utilisées. Elles concernent, à titre principal :

- la surdi-cécité et les programmes surspécialisés mis en place au plan national (cf. *bibliographie*) ;
- les publics ayant des maladies rares, dont l'organisation au niveau européen mobilise professionnels et associations de malades et produit une accumulation de savoirs, tant sur les maladies que sur le recours aux ressources médicales et sociales (cf. *bibliographie*).

Par ailleurs, il est important de préciser que les personnes porteuses d'un handicap rare sont en général identifiées à partir d'une déficience et non de leur tableau complet. Cela explique également les lacunes de données épidémiologiques fiables et la probable sous-estimation des situations de handicaps rares.

### Un domaine où la connaissance progresse autour et par la mise en réseau des centres d'expertise.

Dans un domaine concernant de petits groupes de personnes et d'experts, la connaissance s'acquiert autour des pratiques et le besoin se précise, voire se révèle, en mobilisant de nouvelles ressources ou en les organisant différemment. À cet égard, les

connaissances qualitatives apportées sur les besoins fonctionnels des personnes concernées par des combinaisons de déficiences sensorielles, à titre principal, par les centres de ressources expérimentaux nationaux et reconnus lors de l'évaluation externe qui vient de s'achever, sont un socle à mobiliser pour construire l'étape suivante. La valorisation structurée des connaissances acquises depuis 1998 est un premier chantier.

### 2.1 Estimation des effectifs concernés par les configurations de handicaps rares documentées à partir des données disponibles

#### Quelques sources sont mobilisables pour des données de cadrage sur les différentes populations concernées :

- les données d'Orphanet sur la prévalence des maladies rares, et donc pour certains handicaps rares consécutifs à des maladies rares ;
- des données internationales sur les maladies rares avec Eurordis ;
- ou des enquêtes en population générale, comme l'enquête HID.

### QUELQUES ESSAIS DE DÉNOMBREMENT

#### \* Pour les handicaps à dominante sensorielle

#### 1°) Les exploitations de l'enquête HID 98-99<sup>(1)</sup> permettent d'avancer quelques éléments estimatifs

##### • Déficience visuelle

Selon l'enquête HID, environ 207 000 personnes seraient aveugles ou auraient une vision résiduelle limitée à la distinction de silhouettes. Parmi elles, 61 000 seraient des aveugles complets.

84% de cette population vit à domicile.

Les déficients visuels sont majoritairement des personnes âgées : 6 sur 10, environ, sont âgés de 60 ans ou plus, et 4 sur 10 sont âgés de 75 ans ou plus.

##### • Surdi-cécité

Des surdités complètes sont associées à la cécité dans 1,3 % des cas, ce qui donnerait un effectif global de personnes aveugles avec une surdi-cécité de 2 700 personnes environ, tous âges confondus.

(1) « La population en situation de handicap visuel en France – Une exploitation des enquêtes HID 1998 et 1999 » – Observatoire régional de la santé des Pays de la Loire – juillet 2005.

# 01 ÉTAT DES LIEUX

## LES BESOINS EN SITUATION DE HANDICAP RARE : CLIENTÈLES ET PROBLÉMATIQUES

### • Surdit  et malvoyance

Environ 17 000 personnes, tous ˆges confondus, cumuleraient une d ficiency auditive profonde ou totale et seraient aveugles ou malvoyantes<sup>(2)</sup>, dont environ 6 800 de moins de 60 ans.

Pour m moire, la file active des trois centres de ressources nationaux constitu e sur 10 ans de pratiques est de l'ordre de 900 ˆ 1000 personnes par combinaisons de handicaps sensoriels.

### 2<sup>o</sup>) Ces chiffres peuvent ˆtre corrobor s par les donn es issues du CRESAM

#### • Surdi-c cit 

Pour le CRESAM, on peut en effet estimer le nombre de personnes jeunes de moins de 20 ans sourdes-aveugles entre 500 et 2 000, et l'on peut admettre les donn es suivantes :

- sourds-aveugles cong nitaux (14%) ;
- sourds cong nitaux qui perdent la vue ˆ l'ˆge adulte (35%) ;
- aveugles cong nitaux qui perdent l'audition ˆ l'ˆge adulte (6%) ;
- surdit  et c cit  acquises ˆ l'ˆge adulte (45%).

#### • Surdit  et d ficiences associ es

Concernant les personnes avec une d ficiency auditive, l'incidence des atteintes ant natales de l'audition est estim e ˆ 2 naissances pour 1000. Les situations de d ficiences associ es ˆ ces atteintes auditives sont estim es ˆ 0,5 pour 1000 naissances, soit environ 400 naissances par an.

### 3<sup>o</sup>) Enfin, les donn es de pr valence de certaines pathologies rares permettent de compl ter ces donn es

6 ˆ 10% des enfants sourds profonds seraient porteurs du **syndrome de Usher**, dont la pr valence est de **1 pour 30 000**. L'incidence du **syndrome Charge** est estim e ˆ une naissance pour 8 ou 10 000, soit environ **80 ˆ 100 naissances par an**.

NB : Ces chiffres sont ˆ mettre au conditionnel, compte tenu de l'absence de consensus m dical, notamment aupr s des g n ticiens, sur les crit res principaux et secondaires de la d finition, ce qui fait varier consid rablement le r sultat (de 1 ˆ 10 pour le syndrome Charge...). Par ailleurs, en l'absence d' tudes  pid miologique et sociod mographique en France pour r pondre ˆ cette question, les professionnels travaillent par extrapolation ˆ partir d' chantillons ou de qualifications de leurs observations cliniques et par comparaison internationale.

### \* Pour les handicaps li s ˆ des maladies neurologiques ou du m tabolisme

L'information s'appuie principalement sur Orphanet et les centres de r f rence maladies rares.

Ainsi, ˆ titre illustratif :

- pour le **syndrome de Prader Willi**, la pr valence est de **1 ˆ 5 pour 10 000** ;
- pour la **maladie de Huntington**, l'application ˆ la population fran aise de la pr valence moyenne de 1/16 000 conduit ˆ un nombre d'environ **4 000 personnes concern es sur la France enti re** ;
- la pr valence de la **maladie de Wilson** est estim e ˆ **1 pour 25 000**.

## 2.2 Les client es concern es

### 2.2.1 DES CARACT RISTIQUES COMMUNES

Les caract ristiques des groupes minoritaires concern s par le sch ma national pour les handicaps rares sont les suivantes :

- Une faible pr valence (1 cas pour 10000 habitants) des populations concern es : une visibilit  faible, des connaissances en cours de construction et diffuses, des risques  lev s de non-d tection ou de m connaissance.
- Des besoins d'expertise et d'accompagnement dont l'acc s et l'organisation ne peuvent ˆtre r solus dans le seul territoire r gional.
- L'isolement, la m connaissance, le retard ˆ la d tection, la complexit  et donc la longueur de l' valuation, la difficult  de mise en place des plans d'intervention et leur pr carit , selon l' volutivit  des handicaps, constituent des risques major s de non-r ponse ou de r ponses par d faut (ˆ domicile, en service hospitalier de court s jour, de soins de suite de longue dur e ou de psychiatrie, en ESMS sans soutien).
- Les trajectoires de vie avec un handicap rare impliquent tr s lourdement les aidants qui, par leur connaissance de la personne et de sa vie quotidienne, doivent ˆtre consid r s ˆ la fois comme partie prenante du plan d'intervention et ressource de la personne, mais aussi ayant des besoins propres.
- Certains des troubles g n rant des handicaps rares sont en outre de nature familiale, ce qui doit aussi ˆtre pris en compte dans l' valuation du besoin des publics concern s et de leur accompagnement.

(2) « Handicap auditif en France, Apports de l'enqu te HID 1998–1999 » – Observatoire r gional de sant  des Pays de la Loire DRESS – s rie  tudes n  71 – novembre 2007.

## 2.2.2 UNE CLIENTÈLE TRÈS DIVERSIFIÉE

**La clientèle est diversifiée du fait de la combinaison des troubles observés.**

### Les associations de troubles sensoriels

Certaines des combinaisons les plus repérées à ce jour sont les associations de troubles sensoriels, en raison notamment des connaissances acquises par les centres d'expertise spécialisés.

- Certaines sont congénitales, d'autres acquises. Cette distinction apparaît fondamentale dans l'organisation des pratiques d'évaluation globale, d'adaptation ou de réadaptation et d'accompagnement (cf. *rapport d'évaluation externe des trois centres ressources piloté par l'ANESM – décembre 2008*).

Le critère d'âge de début des pertes visuelles et auditives est jugé déterminant, dans la littérature internationale, pour dégager les problématiques particulières dont découleront des stratégies d'intervention différenciées. Le manque de connaissance sur les conséquences de la surdi-cécité chez les personnes âgées, et donc sur les modes d'intervention adaptés, est pointé.

- Certaines sont les conséquences de maladies rares, d'autres non. L'expérience et les connaissances acquises par les centres de ressources nationaux expérimentaux autour de trois combinaisons de déficiences sensorielles, à l'issue de dix ans de pratique, permettent de dégager une esquisse de typologie différenciée et ce, malgré la très forte personnalisation des interventions (cf. *bibliographie*).

Parmi les combinaisons de troubles sensoriels, la **surdi-cécité** qui n'est ni une maladie ni un syndrome précis, fait l'objet de définitions variables selon les pays (cf. *en bibliographie, la définition fédérale États-Unis – définition québécoise – définition du Royaume-Uni*), mais **donne lieu, dans plusieurs pays, à des programmes suprarégionaux recourant à des services sur-spécialisés.**

On peut repérer des constantes motivant l'élaboration de programmes spécifiques.

Les « réadaptations » (Québec) ou programmes spéciaux (USA), conçus pour les personnes déficientes visuelles ou pour les personnes déficientes auditives, ne fonctionnent pas pour les personnes atteintes de surdi-cécité.

Dans ces configurations, les problèmes de communication massifs, d'accès à l'information, du fait de la combinaison des atteintes sur des fonctions se compensant habituellement l'une l'autre, génèrent des conséquences lourdes sur les capacités d'apprentissage et de réalisation des activités quotidiennes et sociales. Elles sont pourtant susceptibles d'être compensées si l'on met en place une stratégie adaptée.

Ces deux constats justifient l'adoption de modes d'action complémentaires organisés à une autre échelle.

**L'association de troubles de la personnalité et/ou du comportement avec d'autres déficiences** (une déficience motrice, sensorielle, un problème viscéral, métabolique ou nutritionnel) **souvent en lien avec des maladies neurologiques évolutives.**

37% des situations de handicaps rares chez les enfants et adolescents repérés en établissements et services médico-sociaux (ESMS) en Languedoc Roussillon sont concernées par des problèmes nutritionnels et métaboliques et des troubles psychiques (cf. *bibliographie*).

En raison de contraintes liées à l'observance stricte des régimes et traitements, les troubles métaboliques peuvent générer des troubles psychiques (ex. : leucineose). Certaines affections entraînent des troubles de la conduite alimentaire, qui s'accompagnent de difficultés comportementales parfois majeures (ex. : syndrome de Prader Willi).

Il convient de vérifier lesquelles, parmi ces combinaisons variables des troubles rencontrés par les personnes ayant un handicap rare, requièrent des expertises rares et complexes pour y répondre.

Cette configuration est considérée comme une difficulté centrale, dans l'étude sur les handicaps rares en Languedoc Roussillon (enfants et adolescents) menée en 1997.



### Exemples cliniques :

- surdité profonde et psychose ;
- autisme infantile et surdité profonde congénitale ;
- déficience motrice et psychose.

Différentes sources identifient les troubles de la personnalité et du comportement comme un motif important de réorientation, de sortie sans solution du dispositif médico-social structuré par déficiences avec ou sans troubles associés.

Parmi les personnes hospitalisées en séjour prolongé en psychiatrie, une étude de description clinique sur l'Île de France<sup>(3)</sup> à la demande de l'Agence régionale de l'hospitalisation d'Île de France (ARHIF), a identifié deux groupes de personnes qui auraient vocation à vivre ailleurs que dans l'institution psychiatrique, dont l'un est décrit de la façon suivante.

(3) Mission Psychiatrie Paris – décembre 2007 – « Les patients en séjour psychiatrique prolongé ».

« ... présentant des encéphalopathies de l'adulte de divers types (VIH, Korsakoff, Huntington...), ils souffrent d'importants déficits cognitifs rendant la vie autonome impossible et, pour certains, des troubles sévères du comportement; ils se trouvent en hôpital psychiatrique pour de longues durées, soit du fait de troubles du comportement au premier plan de leur orientation initiale, soit du fait d'une indication initiale inadaptée, qui les a conduits vers un lit de psychiatrie au lieu d'un long séjour ou d'une MAS à orientation neurologique. »  
(Estimation de dix personnes pour la totalité des secteurs parisiens).

Des besoins non satisfaits en établissements et services médico-sociaux, qui relèveraient de solutions dépassant le territoire régional, sont exprimés par les associations de maladies neurologiques évolutives au stade avancé de la maladie (ex. : maladie de Huntington).

En résumé, les troubles graves du comportement chez une personne handicapée posent généralement problème de plusieurs manières :

- ces troubles aggravent la situation de handicap de la personne, ils perturbent ses activités, ses apprentissages, et sont une entrave à sa participation sociale ;
- ils compliquent également la compensation du handicap : l'accompagnement de la personne, la prise en charge en établissement, l'insertion scolaire et professionnelle ;
- ils sont facteurs de rejet des établissements et services sociaux et médico-sociaux, aussi bien que des milieux « ordinaires » (école, entreprise...).

La psychiatrie est généralement sollicitée pour apporter des soins aux personnes présentant des troubles graves du comportement, notamment en situation de crise (et offrir un hébergement à plus ou moins long terme...); cependant, elle-même ne se reconnaît pas compétente dans tous les cas.

L'hypothèse de travail est que la présence de troubles du comportement sévères, dans une combinaison de déficiences produisant un handicap rare, rencontre des difficultés graves de réponses adaptées, tant pour les enfants que pour les adultes. Certains sont hospitalisés par défaut en psychiatrie (ex : Korsakoff, handicaps consécutifs à la maladie de Huntington...), en unité de soins longue durée (USLD), en soins de suite et de réadaptation (SSR), ou restent à la charge des proches/aidants à domicile sans soutien.

Ainsi exprimée, la problématique dépasse le seul domaine des handicaps rares tel qu'il a été posé en introduction et

mérite d'être cernée afin de déterminer la cohérence et la pertinence d'une action sur ce sujet dans le cadre du schéma national pour les handicaps rares, en référence au 5° b et c de l'article D.312-194 du CASF.

#### Les situations de handicaps rares et l'épilepsie sévère

Citée de façon spécifique dans la définition réglementaire du handicap rare, (d. du 5° alinéa du D. 312-194) alors qu'elle fait partie des maladies neurologiques par ailleurs listées, l'épilepsie sévère relève du handicap rare quand elle est combinée à d'autres troubles sévères (l'épilepsie constituant un handicap perturbant même s'il n'est pas principal).

La présence de l'épilepsie sévère reste citée parmi les facteurs de complexité qui, combinés avec d'autres déficiences, mettent en difficulté les ESMS et génèrent des difficultés de compensation à domicile comme en établissement :

« Rarement cause première ou diagnostic principal, elle est présente chez un enfant enquêté sur trois, et génère un surcoût et des difficultés pour le devenir à l'âge adulte. »<sup>(4)</sup>

L'affection étant reconnue au titre des affections de longue durée (ALD), la Haute autorité de santé (HAS) diffuse aux médecins généralistes et aux patients des guides pour la prise en charge de l'épilepsie sévère, actualisés tous les trois ans (juin 2007).

Parmi les épilepsies, certaines constituent un groupe d'affections rares, rassemblées sous le terme d'encéphalopathies épileptiques, dans les classifications internationales (Engel, Jr, 2001b/ex. : maladie de Dravet) ou des épilepsies sévères associées à d'autres déficiences.

Ces formes rares posent des problèmes de diagnostic et de prise en charge spécifiques, ce qui a justifié la création d'un centre de référence médical pour les épilepsies rares en octobre 2005. Multisite, ce centre a été étendu en mai 2008 à la sclérose tubéreuse de Bourneville, et s'appuie sur plusieurs équipes à Paris (service de neurométabolisme à Necker, unité d'épilepsie-neurologie à La Salpêtrière), Strasbourg, Lille et Reims.

Une multitude d'associations à rayonnement national sont mobilisées sur cette maladie. Une fondation française de la recherche sur l'épilepsie existe depuis vingt ans. Un centre de formation géré par l'association l'Essor s'est constitué.

Certaines associations gèrent des services ou des établissements médico-sociaux à projet spécifique sur les conséquences de l'épilepsie (treize établissements, dont neuf pour enfants et quatre pour adultes, répartis entre un ESAT et trois foyers de vie).

Malgré ces moyens d'intervention existants, les représentants

(4) Étude Languedoc Roussillon sur le Handicap rare chez l'enfant – Réf. Bernard Azéma.

des usagers expriment des besoins non ou mal satisfaits, une fois posés le diagnostic et le traitement. Ils concernent l'éducation thérapeutique, l'écoute et l'appui des personnes et de leurs aidants et l'appui aux professionnels pour adapter l'accompagnement médico-social et social. L'appui aux MDPH, aux enseignants, aux ESMS centrés sur leur déficience principale pour lever la peur ou, pour certains encore, un tabou, est nécessaire. Cet appui passe par une évaluation globale des troubles cognitifs, des troubles du comportement éventuels et des bonnes conditions de suivi<sup>(5)</sup>.

Dans quels cas, compte tenu des progrès des traitements, de la diffusion de l'information et des efforts de formation, l'épilepsie est-elle constitutive de handicaps rares qui requièrent des expertises spécialisées qui dépassent l'aire régionale (ex. : déficiences intellectuelles et épilepsie) ?

Est-il pertinent de développer des ressources médico-sociales complémentaires aux capacités de soins, et sur quel segment ?

La nature des besoins mal satisfaits est précisée en lien avec le centre de référence médical pour l'épilepsie rare, qui développe une activité de consultations spécialisées à la demande principale des professionnels de santé d'une part, et des associations d'autre part ; elle révèle principalement un déficit de suivi médical des adultes handicapés dans les structures sociales et médico-sociales, des risques de rupture des traitements au moment du passage à l'âge adulte, ainsi que la persistance de peurs et de tabous, génératrice d'exclusion.

La question de la formation des professionnels de l'accompagnement face à la prise en charge de l'épilepsie sévère à l'âge adulte reste à approfondir, et elle ne fait pas partie des actions actuelles du centre de référence national.

### 2.2.3 LA CLIENTÈLE SELON LES ÂGES DE LA VIE

Les éléments de connaissance disponibles concernent principalement les enfants et adolescents (*cf. bibliographie*).

La structure d'âge des enfants et adultes suivis par les centres de ressources nationaux au moment de la demande est variable, en cohérence avec les caractéristiques de leurs publics.

#### En dix ans

Le centre Robert Laplane à Paris a suivi 28 adultes de plus de 20 ans sur 1076 suivis,

Le centre La pépinière à Loos lès Lille, 90 sur 1104 suivis,

Le CRESAM à Poitiers a suivi 513 adultes sur 929, dont 124 ont plus de 50 ans.

Cette intervention évolue à des degrés divers selon les centres.

Compte tenu de l'amplitude des âges des personnes, l'accompagnement peut aussi bien concerner l'appui à la scolarisation que le soutien à l'emploi. Il est ainsi possible de préciser les enjeux selon les âges de la vie.

- La problématique du développement cognitif et social est essentielle aux premiers âges, notamment pour les situations où les handicaps rares se manifestent tôt et obèrent le développement.
- La problématique à l'âge adulte est celle de l'insertion et de l'aide à l'autonomie.
- Le vieillissement va soulever la problématique de la manifestation tardive de handicaps cumulés.

En l'état des systèmes d'observation et de suivi, ces problématiques n'ont pu être approfondies dans ce premier schéma national. Elles constituent un axe d'approfondissement à venir avec les professionnels concernés.

### Handicaps rares et grand âge

**S'agissant des combinaisons rares de déficiences sensorielles**, du fait de la population concernée, le centre de ressources national de Poitiers en charge de la surdi-cécité s'intéresse aux différents âges et commence à développer des actions en direction des personnes âgées avec de nouveaux partenariats, en cohérence avec le vieillissement de sa file active.

Les travaux internationaux qui portent sur la surdi-cécité distinguent trois groupes : les enfants, les adultes et les adultes vieillissants, ce dernier étant le plus représenté dans le programme surspécialisé surdi-cécité au Québec.

Ce public, compte tenu du vieillissement de la population générale, va s'élargir et les multidéficiences sensorielles, qui ne sont pas rares en termes de prévalence, n'entrent ni dans le cadre juridique ni dans le cadre de référence fixé au schéma national pour les handicaps rares.

Cependant, conformément aux orientations de la commission spécialisée du Conseil scientifique, il est préconisé que pour les cas les plus complexes, comme la surdi-cécité au grand âge, les modalités de recours à l'expertise du centre national compétent puissent être étudiées. Il contribuerait au pool de compétences des dispositifs intervenant auprès des populations âgées.

(5) Étude sur la situation sociale et les besoins des patients épileptiques pharmaco-vigilants – décembre 2006 – FFRE-CEMKA EVAL.

(6) Cf. *Évaluation externe des centres de ressources handicap rare* – ANESM – novembre 2008.

# 01 ÉTAT DES LIEUX

## LES BESOINS EN SITUATION DE HANDICAP RARE : CLIENTÈLES ET PROBLÉMATIQUES

La question de la détection des handicaps rares chez les adultes, y compris en MAS, FAM et ESAT, est jugée problématique, dans un contexte d'accès aux soins non coordonné et souvent insuffisant.

« Les adultes handicapés n'ont pas de médecine holistique et la nécessité d'améliorer le niveau de compétences au sein des établissements et services médico-sociaux pour adultes est soulignée pour prévenir l'abandon et le renoncement à une prise en charge adaptée. Des travaux internationaux mettent en évidence une minimisation des incapacités chez les adultes handicapés par les informateurs. »

Cette question de l'évaluation globale chez l'adulte doit constituer un progrès.

### 2.2.4 UNE AUTRE CLIENTÈLE CONCERNÉE : LES AIDANTS DES PERSONNES EN SITUATION DE HANDICAP RARE

#### \* Les proches-aidants : un investissement à prendre en compte et à soutenir

L'implication des familles et aidants dans la charge quotidienne de soins et d'accompagnement est importante. Une part du public est en effet maintenue au domicile familial et les enfants en ESMS, malgré leur niveau de dépendance élevé, le sont selon des modes ambulatoires (NB : 42 % seraient sans prise en charge institutionnelle selon les CDES de Languedoc Roussillon – 1997).

D'autre part, certaines déficiences entraînant un handicap rare ont un caractère génétique ou familial. Des fratries peuvent être concernées simultanément ou successivement. L'équilibre familial en est d'autant plus affecté.

#### \* Les proches, experts de la vie avec un handicap rare

Les usagers et les familles sont aujourd'hui organisés par affections, mais fédérés, notamment avec l'Association française contre les myopathies (AFM), et autour d'Alliances maladies rares. Certains appartiennent à des réseaux européens au sein de l'Union européenne ou des membres du Conseil de l'Europe, constituant des communautés virtuelles de malades qui, par des technologies de l'information et de la communication favorisent la circulation des informations et des initiatives.

La prise en compte de leurs connaissances et de leurs propositions dans l'organisation des réponses individuelles et collectives (information et formation) est à intégrer aux différents niveaux de l'organisation des services spécialisés en lien avec les autres établissements et services.

Le schéma d'organisation nationale devra prendre en compte en tant que tels les besoins et rôles des aidants.

### 2.2.5 LA CLIENTÈLE ET SES LIEUX DE VIE

Une part importante des personnes ayant des handicaps rares vit à domicile :

- 79% des personnes ayant eu recours au CRESAM sont à domicile ;
- un tiers des personnes vit de façon autonome, 41% résident dans leur famille, 5% en ESMS, 14% en établissements pour personnes déficientes sensorielles.

Le recours aux services d'aide humaine et aux aides techniques est important, mais mal connu pour ce public spécifique. Les aidants soulignent la difficulté des montages lourds et personnalisés des interventions avec des personnels de qualification variable et non préparés à ces situations rares. Cela est aggravé par l'évolutivité de certaines configurations.

Certaines personnes en situation de handicap rare sont en établissement de santé pour des séquences de soins, parfois même par défaut, ou encore pour donner un répit aux familles. Les établissements médico-sociaux de court séjour, services de soins de suite et de réadaptation, psychiatrie, USLD peuvent être impliqués.

Concernant les établissements médico-sociaux, on note un recours difficile, inégal, plus ou moins adapté (taille des unités, pluridisciplinarité des équipes).

Quelles que soient les combinaisons de déficiences et de troubles considérées et quels que soient leurs lieux de vie, les personnes et leurs aidants vivent des situations rares ou exceptionnelles. Ces situations mettent en tension les savoirs et pratiques professionnels disponibles, l'organisation et les missions des services polyvalents (services aux personnes et aides à domicile) et les services spécialisés (cf. les trois situations des centres de ressources handicaps rares, dans la partie 2.3).



## Technicité et proximité : quel équilibre ?

Si l'accès à des expertises très spécifiques doit être organisé et facilité sur l'ensemble du territoire, l'exigence de proximité doit pouvoir être appréciée différemment selon les âges<sup>(7)</sup>.

### **La sélection par le handicap principal, compte tenu de la structuration de l'offre, induit des limites et des effets d'éviction.**

Face à la combinaison des difficultés engendrées et la nécessité de recourir à des expertises rares, l'hypothèse de partenariat multiple serait à documenter. L'étude menée en Languedoc Roussillon (*voir plus haut*) ne confirmait pas cette hypothèse puisqu'une seule équipe intervenait dans 58% des cas enquêtés. Les collaborations interinstitutionnelles ont néanmoins pu bouger en dix ans avec le développement des équipes mobiles et la structuration de nouveaux lieux ressources.

L'étude menée en Poitou Charentes, sous l'égide de l'Union régionale des médecins libéraux (URML) et de l'Association de parents et d'amis représentant les personnes sourdes avec handicap(s) associé(s) (APARSHA), insiste sur les difficultés et les enjeux autour **des interventions interinstitutionnelles et interservices** pour répondre aux exigences de pluridisciplinarité requises par les besoins de la personne.

Les ESMS pour enfants sous annexes 24, 24 bis, ter, quater et quinquies du CASF sont tous susceptibles d'être concernés pour quelques individus. L'étude sur le handicap rare en Languedoc Roussillon (enfants et adolescents, mai 1997) réalisée par B. Azéma, fait en effet très clairement apparaître que l'ensemble des établissements (maisons d'enfants à caractère social (MECS), centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP), SESSAD, IME, IEM, établissements pour polyhandicapés...) sont susceptibles d'accueillir un effectif d'enfants atteints de handicaps rares. Les ESMS pour adultes également. D'où l'enjeu collectif de sensibilisation et de mise en réseau.

Comment mieux combiner les ressources et compétences de plateaux techniques d'agréments différents ?  
Le schéma national doit favoriser les coopérations et réseaux interservices.

## **2.3** Les problématiques du point de vue des parcours de vie des personnes

### **2.3.1 LE POINT DE VUE DES USAGERS ET DES FAMILLES**

Les usagers et familles se sont organisés au départ autour des causes médicales du handicap rare, quand elles sont connues (Charge, Usher, Prader Willi ...).

Ces associations expriment de plus en plus la dimension sociale consécutive à la maladie.

#### **\* Première demande : poursuivre l'investissement sur la connaissance et la détection la plus précoce**

##### **Par le soutien à la recherche :**

comment soutenir plus de recherche interdisciplinaire et développer recherche clinique et recherche évaluative dans le champ des handicaps rares ?

##### **Par les services d'information aux personnes et à leur famille :**

une demande de classifications communes, des numéros d'assistance, la collaboration avec Orphanet et entre Orphanet et les trois centres ressources nationaux en appui des MDPH, des liaisons organisées avec les centres d'expertise et réseaux de référence médicaux.

**Par le partage et la mutualisation des connaissances**, afin de les enrichir et de les diffuser : avancer en marchant, pédagogie du doute, mise en liaison des centres d'expertises et de référence...

**Par la reconnaissance de la capacité des personnes et de leurs aidants** à participer à la construction de ces connaissances.

(7) Cf. Document d'orientation de la commission spécialisée handicaps rares du conseil scientifique de la CNSA (p.22).

# 01 ÉTAT DES LIEUX

## LES BESOINS EN SITUATION DE HANDICAP RARE : CLIENTÈLES ET PROBLÉMATIQUES

### \* Deuxième demande : accéder à des comportements professionnels adaptés

Accéder à une évaluation globale interdisciplinaire et fonctionnelle : de ce point de vue, la mise en place des trois centres expérimentaux handicaps rares est jugée comme un progrès par les usagers et les familles, et par les professionnels y ayant eu recours ; il s'agit aussi d'aider les MDPH, dans une phase de montée en charge de leur activité, à traiter des situations peu fréquentes.

Accélérer le développement de protocoles, ou de guides de bonnes pratiques, tant à destination des familles que des professionnels.

Améliorer la coordination entre les différents types de soins.

Améliorer la continuité soins–accompagnements sociaux et médico-sociaux.

Améliorer l'échange entre professionnels dotés d'une forte expertise.

### \* Troisième demande : développer des services de soutien, de relais et, dans certains cas, des lieux de vie

L'organisation de réponses visant à rompre l'isolement et assurer un répit pour les familles s'impose, pour garantir une qualité de vie à domicile.

S'expriment également des besoins de week-end parents–enfants, de séjours scolaires, ou de séjours temporaires, aujourd'hui souvent réglés par des accords interpersonnels avec des services de SSR spécialisés (ex. : l'hôpital Hélio-Marin d'Hendaye pour la maladie de Huntington, le syndrome de Prader Willi, etc.).

Pour les personnes ne pouvant plus vivre à domicile, des lieux de vie conçus en petites unités de vie (autour de 10–12 places par unité) dotés d'intervenants qualifiés et non isolés sont souhaités.

Les attentes des personnes et des familles s'expriment dans la proximité et cherchent à mobiliser le plus souvent les réponses localement, favorisant la vie à domicile ou dans leur environnement. Mais pour accéder à des expertises rares de qualité, certaines iront jusqu'à déménager.

L'hypothèse préconisée par la commission spécialisée du Conseil scientifique est qu'il convient d'aborder différemment cette question, selon les âges et en termes d'accessibilité plus que de distance.

### 2.3.2 LE POINT DE VUE DES PROFESSIONNELS

#### \* Mieux connaître et repérer les populations avec handicaps rares

Si la mise en place des centres de ressources nationaux répond à l'objectif de rendre plus lisible l'accès aux expertises connues pour mieux construire les réponses, ce que l'évaluation externe des centres par l'ANESM illustre, la connaissance et le repérage des publics restent un axe prioritaire.

#### \* Faciliter la détection des handicaps rares

Comment garantir qu'il y ait détection localement, pour diagnostiquer, évaluer et orienter sans perdre plusieurs années<sup>(8)</sup> ?

La problématique de la meilleure détection et de l'évaluation globale des conséquences fonctionnelles chez les adultes du handicap rare constitue une priorité sur les cinq années du schéma. Cette priorité est autant celle des personnes et de leurs familles, qui sont aujourd'hui les premiers déclencheurs de la recherche et souvent les plus informées, que des professionnels dans un rôle en évolution et interpellés sur de nouvelles fonctions en émergence (médiation, communication...).

Par ailleurs, l'accent est mis :

- sur la nécessité de ne pas séparer la détection de l'intervention des professionnels (personnels éducatifs...). Les professionnels augmentent ainsi leur expertise en étant confrontés à la situation et, dans certains cas, en participant à l'accompagnement. Ils deviennent de ce fait plus aptes à détecter ;
- sur la nécessité de développer la sensibilité et la réactivité aux handicaps rares, par des actions nationales de communication et d'information.

#### \* Stimuler la remontée des besoins non couverts en lien avec les MDPH

Les experts du domaine estiment que les besoins pour les enfants ne sont pas aujourd'hui principalement d'ordre quantitatif pour les combinaisons de déficiences sensorielles, de même que pour le public présentant une surdi-cécité dans son ensemble, dont le vieillissement est à suivre (cf. ES 2006).

La problématique des adolescents ayant un handicap rare requiert une vigilance importante. Elle apparaît insuffisamment accompagnée selon différentes sources, et génère des ruptures de prises en charge<sup>(9)</sup>.

Cet axe de travail pourrait permettre d'apprécier en quoi le système de droit commun est mis en échec, et quelles techniques devraient être mobilisées.

(8) Cf. audition des personnes et de leurs familles du 7-9-2007.

(9) Cf. rapport DIES – Poitou Charentes ; rapport CREAL Languedoc Roussillon.

Cette question est d'abord liée à la capacité d'évaluation globale des équipes des MDPH et à leurs appuis en situation complexe ou de handicaps rares. Une fois l'évaluation globale faite, l'identification des solutions souhaitables, et principalement le suivi de l'effectivité de leur mise en place, est tributaire du système d'information des MDPH et de son développement.

Mais il est vraisemblable que le système général ne pourra répondre à toutes les attentes spécifiques. Des travaux qualitatifs sur les situations sans solution pour préciser les besoins non satisfaits seront utiles.

### \* Connaître les ressources disponibles pour intervenir

Face au constat de méconnaissance des capacités d'intervention disponibles de nature médicale, médico-sociale, sociale, par territoire, confirmé de toutes parts, l'organisation de l'information, de la plus générale à la plus spécialisée, constitue un objectif à atteindre. La mobilisation des centres de ressources nationaux qui ont déjà constitué une base de connaissances riche doit être un point d'appui fort.

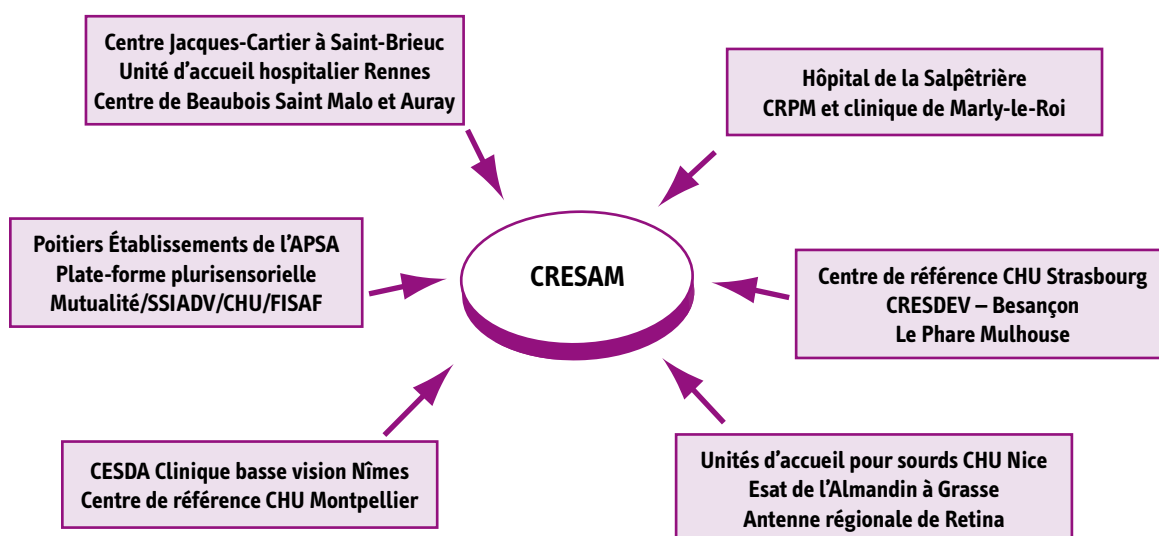
Les cibles prioritaires identifiées : les familles, les MDPH, les médecins généralistes.

### \* Favoriser la mise en réseau des capacités d'intervention et de compétences rares : plutôt le réseau interactif que le schéma pyramidal hiérarchisé

La structuration de l'offre au plan local doit donc permettre de dépasser la dichotomie fréquente entre accueil en établissement et accompagnement à domicile, par un fonctionnement des dispositifs en réseau de compétences au sein du secteur médico-social, mais également avec les acteurs du champ sanitaire.

Certains territoires ont plus particulièrement développé ces modes de fonctionnement ; l'exemple de la Bretagne est cité. Les avancées réalisées sur les coopérations et le travail en réseau seront à approfondir pour identifier les freins et les conditions de réussite. D'autres régions disposent de ressources plus spécialisées, liées à des implantations historiques hospitalières qui se sont transformées (ex. : centre Hélios-Marine à Berck et Hendaye). L'organisation locale d'une offre spécialisée par région implique de s'appuyer sur les ressources médicales (consultations spécialisées des CHU) et médico-sociales existantes selon les territoires, et devra être d'emblée en lien avec les centres d'expertises tant médicaux que médico-sociaux.

### Exemple de démarche d'essai menée par le CRESAM pour assurer le relais de l'accompagnement des personnes handicapées atteintes du syndrome de Usher



# 01 ÉTAT DES LIEUX

## LES BESOINS EN SITUATION DE HANDICAP RARE : CLIENTÈLES ET PROBLÉMATIQUES

### 2.3.3 LES PROBLÉMATIQUES D'ACCOMPAGNEMENT

#### \* Les principes dégagés par le Conseil scientifique

##### **Proximité ou accessibilité : des notions relatives selon l'âge et l'espace-temps**

Le nouveau-né doit trouver une réponse près de ses parents. À l'adolescence, une prise en charge à distance du domicile familial est acceptable, et parfois souhaitable. Avec l'avancée en âge, la question du rapprochement familial peut se poser.

Quelle est la distance sociale acceptable dans une situation de handicap rare ? Quelle balance « bénéfiques (sécurité, qualité)/inconvenients (éloignement) » ? L'appréciation est fonction aussi de la réversibilité de l'éloignement, de la distance réelle (l'espace-temps est plus déterminant que la distance) et de la charge supportable par la famille.

##### **Vie individuelle et vie collective : le juste milieu**

Les recommandations européennes vont dans le sens de la désinstitutionnalisation et, dans la pratique, certains pays scandinaves sont allés assez loin. L'exemple de la Suède est souvent cité. Cette orientation amène des réactions prudentes de la part de plusieurs membres de la commission spécialisée du Conseil scientifique de la CNSA, réticents au « tout milieu ordinaire » sans condition. Sont notamment évoqués l'insécurité et l'isolement social que la vie à domicile avec un handicap rare peut engendrer.

Au-delà de l'accès à des expertises pluridisciplinaires complexes, l'accompagnement au long cours doit donc intégrer le risque de l'isolement à domicile et la nécessité de veiller à l'amélioration de la participation sociale des personnes.

Les conséquences familiales sont également à considérer : fardeau des aidants, formation des aidants, besoin de répit. Cette question doit être prise en compte dans un contexte de montée en charge progressive de la demande relative à des adultes en situation de handicap rare. Elle constitue un axe prioritaire du futur schéma national.

La structuration de l'offre au plan local doit donc permettre de dépasser la dichotomie fréquente entre accueil en établissement et accompagnement à domicile, par un fonctionnement des dispositifs en réseau de compétences au sein du secteur médico-social, mais également avec les acteurs du champ sanitaire.

Les problématiques d'intervention auprès des personnes en situation de handicap rare concernent les domaines suivants :

- la communication ;
- l'apprentissage de la vie quotidienne pour développer l'autonomie ;
- la pédagogie ;
- l'éducatif ;
- la continuité des soins et la réadaptation ;
- la mobilité et l'accès aux transports, y compris pour accéder aux services requis (le remboursement des transports vers les centres de ressources nationaux a été soulevé ainsi que l'application variable des règles de remboursement des transports vers les CAMSP, et entre domicile et établissements).

#### \* La question de la spécificité des aides humaines et techniques<sup>(10)</sup>

En situation de handicap rare, ce n'est pas la spécificité des aides techniques ou humaines qui est mise en avant, mais l'interaction permanente aide humaine–aide technique. Elle ne peut être dissociée des difficultés de communication et d'accès à l'information, ni des limites à la mobilité que constituent les préalables à l'usage. Chaque situation est à évaluer au cas par cas. En tout état de cause, l'aide technique seule n'est pas opérante. Il ne peut pas y avoir substitution, mais bien combinaison des deux.

#### \* L'enjeu porte sur l'adaptation des aides existantes aux possibilités d'usage des personnes

Cette adaptation nécessite un temps de réflexion et d'observation pluridisciplinaires.

En lien avec la mission d'information des professionnels et des aidants, les centres indiquent qu'il ne faut pas en outre assimiler aides techniques et haute technicité : une craie ou le choix d'une couleur par exemple, constituent des aides techniques précieuses selon les situations. Par ailleurs, l'évolutivité du handicap demande de renouveler périodiquement le matériel. La question récurrente posée est celle de la solvabilisation par la prestation de compensation du handicap (PCH) lorsque les personnes vivent en établissement. Un travail suivi est à mener avec les MDPH sur ce sujet.

Concernant les aides humaines, il semble important que les personnels aient une formation pluridisciplinaire.

(10) Cf. rapport d'évaluation externe des trois centres – rapport DIES.

## III SITUATION ACTUELLE DES LIEUX DE RESSOURCES ET D'ACCOMPAGNEMENT DES HANDICAPS RARES

L'état des lieux de ressources et d'accompagnement des handicaps rares a été envisagé du point de vue du parcours de vie des personnes.

Cette hypothèse de travail permet, tout en décrivant les différents dispositifs mobilisés au long de la vie des personnes souffrant de handicaps rares, de mettre en évidence les organisations de services à promouvoir pour répondre à des objectifs de proximité et d'accessibilité variant suivant l'âge et l'espace-temps, et à des choix de vie (accompagnement en milieu ordinaire de vie ou en milieu collectif).

« Le parcours des personnes présentant un handicap rare est fait d'un ensemble de contacts avec une grande variété d'interlocuteurs : l'administration, le monde médical, le monde médico-social, le monde de l'emploi, etc. »  
(Jacques Souriau – À propos du schéma national pour les handicaps rares.)

### 3.1 DES DISPOSITIFS SANITAIRES MÉDICO-SOCIAUX ET SOCIAUX

Ces dispositifs sont multiples et en voie de spécialisation. Ils sont mobilisables de la détection à l'accompagnement.

(Voir tableau ci-après.)

# 01 ÉTAT DES LIEUX

## SITUATION ACTUELLE DES LIEUX DE RESSOURCES ET D'ACCOMPAGNEMENT DES HANDICAPS RARES

Rappel des dispositifs sanitaires, médico-sociaux et sociaux mobilisés en fonction des besoins tout au long de la vie par des personnes en situation de handicap rare

| Services / Fonctions par domaine                       | Détection, diagnostic | Information, accueil | Évaluation fonctionnelle | Orientation  |
|--|-----------------------|----------------------|--------------------------|--------------|
| Centres de ressources                                  | Acteur                | Acteur               | Acteur                   | Acteur       |
| Centres de référence                                   | Acteur                | Acteur               | Contributeur             | Acteur       |
| MDPH   | Acteur                | Acteur               | Acteur                   | Acteur       |
| CAMSP  | Acteur                | Acteur               | Acteur                   | Contributeur |
| SESSAD, SEFFIS, SAAAIS, CMPP                           | Acteur                | Acteur               | Contributeur             | Contributeur |
| Centres spécialisés IME                                | Acteur                | Acteur               | Contributeur             | Contributeur |
| Auxiliaires de vie scolaire                            | Acteur                | Acteur               | Contributeur             | Contributeur |
| SAVS : les services d'accompagnement à domicile        | Acteur                | Acteur               | Contributeur             | Contributeur |
| FV : les établissements d'hébergement                  | Acteur                | Acteur               | Contributeur             | Contributeur |
| SAMSAH, SSIAD, MAS, FAM                                | Acteur                | Acteur               | Contributeur             | Contributeur |
| ESAT, CRP  | Acteur                | Acteur               | Contributeur             | Contributeur |
| Les établissements sanitaires : SSR, USLD, psychiatrie | Acteur                | Acteur               | Contributeur             | Contributeur |
| Les associations                                       | Acteur                | Acteur               | Acteur                   | Acteur       |
| Médecins et professionnels de soins libéraux           | Acteur                | Acteur               | Acteur                   | Acteur       |

Acteur

Contributeur

CAMSP : Centre d'action médico-sociale précoce  
 CMPP : Centre médico-psychopédagogique  
 CRP : Centre de réadaptation professionnelle  
 ESAT : Établissements et services d'aide par le travail  
 FAM : Foyer d'accueil médicalisé  
 FV : Foyer de vie  
 IME : Institut médico-éducatif



# 01 ÉTAT DES LIEUX

## SITUATION ACTUELLE DES LIEUX DE RESSOURCES ET D'ACCOMPAGNEMENT DES HANDICAPS RARES

### 3.2 Les sources et les difficultés de repérage des lieux de ressources et d'accompagnement des handicaps rares

L'identification des lieux de ressources et d'accompagnement spécialisé des handicaps rares se révèle difficile, car très parcellaire si l'on se réfère aux agréments administratifs et au répertoire national des établissements et services. C'est pourquoi, sans prétendre à l'exhaustivité, des sources complémentaires d'information doivent être mobilisées à partir des données des enquêtes nationales, des associations de familles et d'usagers et des centres de ressources nationaux.

#### 3.2.1 LE REPÉRAGE TRÈS FRAGMENTÉ À PARTIR DE L'AGRÉMENT ADMINISTRATIF ET DU FICHIER NATIONAL DES ÉTABLISSEMENTS

Seuls certains établissements et services pour enfants et adolescents présentant un handicap sensoriel ou un poly-handicap font l'objet d'un agrément spécifique :

- les établissements et services prenant en charge des enfants et adolescents atteints de déficience auditive grave (art. D. 312-98 CASF) ;
- les établissements et services prenant en charge des enfants et adolescents atteints de déficience visuelle grave ou de cécité (art. D. 312-111 CASF).

Le fichier national des établissements sanitaires et sociaux (FINESS) identifie de façon très agrégée les autorisations délivrées aux établissements et services. Les handicaps rares n'y sont pas identifiés en tant que tels.

Le repérage peut se faire à partir :

- de la catégorie de l'établissement, mais cela ne concerne que quelques établissements et services ; c'est le cas des instituts d'éducation sensorielle pour personnes sourdes-aveugles (code catégorie établissements FINESS 196) ;
- du public accueilli, en identifiant les établissements et services qui correspondent aux codes FINESS « clientèle » suivants :  
317 – déficiences auditives avec troubles associés ;  
327 – déficiences visuelles avec troubles associés ;  
511 – surdi-cécité avec ou sans troubles associés ;  
620 – épilepsies.

Cette nomenclature ne recouvre pas l'ensemble des déficiences et troubles associés répondant à la définition réglementaire du handicap rare. Elle rend en outre peu compte des combinaisons de déficiences.

#### 3.2.2 L'IDENTIFICATION À PARTIR DE SOURCES COMPLÉMENTAIRES

##### \* Les informations communiquées par les centres ressources nationaux handicaps rares et les associations

Les centres de ressources nationaux expérimentaux ont communiqué la liste de leurs correspondants en région. En croisant ces deux derniers, une première cartographie par grands groupes de déficiences a été élaborée par la CNSA. Elle reste à enrichir avec des données plus qualitatives, disponibles uniquement localement (*cf. plus bas*).

##### \* Les données de l'enquête Établissements sociaux et médico-sociaux (ES)

Enquête exhaustive auprès des établissements et services pour enfants et adultes handicapés menée par la Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques (DREES), l'enquête ES a pour objectif de collecter, auprès de tous les établissements et services du champ, des informations relatives à leur activité, au personnel employé ainsi qu'une description des personnes accueillies.

Ces informations constituent un outil précieux d'aide à la planification des établissements et services en décrivant, au moins quantitativement, les moyens mis en œuvre et les besoins couverts par ce système de prise en charge.

L'exploitation des données relatives aux handicaps rares se heurte aux difficultés mentionnées ci-dessus pour le repérage des publics dans FINESS.

En revanche, l'enquête ES de 2006 permet de repérer certaines professions spécifiques à l'accompagnement des handicaps sensoriels qui n'étaient pas recensées dans la précédente en 2001 (*cf. ci-après 3.5*).

L'exploitation des résultats de la dernière enquête de 2006 reste encore partielle.

### 3.3 Les lieux de ressources et d'accompagnement identifiés au niveau national

#### 3.3.1 LES ASSOCIATIONS D'USAGERS OU DE FAMILLES

Les associations sont multiples, elles se sont structurées autour de maladies ou de groupes de déficiences. Elles se sont fédérées, pour la plupart, au sein d'Alliance maladies rares jusqu'au niveau européen. Elles constituent à la fois des ressources indispensables et des partenaires sur le plan national comme en proximité, notamment pour l'information et le conseil aux familles, l'aide à l'orientation et à la vie sociale.



Ainsi, à titre d'exemple, Alliance Maladies Rares fédère plus de 170 associations, représentant plus de 1000 maladies et plus d'un million de malades.

### 3.3.2 LES MAISONS DÉPARTEMENTALES DES PERSONNES HANDICAPÉES (MDPH)

Elles constituent des lieux de proximité à informer et à soutenir en cas de besoin, mais elles n'expriment pas de demandes à ce stade sur ces questions peu fréquentes.

La loi du 11 février 2005 a créé les maisons départementales des personnes handicapées, chargées de l'accueil et de l'accompagnement des personnes handicapées et de leurs proches. Les MDPH, structures partenariales qui associent l'État, les départements, les caisses locales de sécurité sociale et les associations représentatives des personnes handicapées, sont placées sous la responsabilité du conseil général.

**Les MDPH ont pour mission** l'information, l'accueil et l'écoute, l'évaluation des besoins de compensation et l'élaboration du plan de compensation, l'attribution des prestations ainsi que l'orientation médico-sociale ou professionnelle. Elles assurent le suivi de la compensation et l'accompagnement à la mobilisation des solutions de droit commun.

Les besoins sont évalués par une équipe pluridisciplinaire. Les droits sont reconnus par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH).

Concernant les fonctions de repérage des personnes en situation de handicap rare, les MDPH n'ont été que peu investies à ce jour.

L'accent est mis sur la nécessité de sensibiliser les MDPH et les aider à recourir, en cas de handicaps rares, aux centres de ressources nationaux, comme la loi du 11 février 2005 leur en fait obligation. Cependant, cette incitation ne doit pas concerner les seules MDPH, mais aussi les équipes des établissements et services médico-sociaux qui contribuent à l'évaluation.

Ainsi, à titre d'exemple, la MDPH du Nord a mis en relation le centre de ressources de Loos avec huit autres acteurs départementaux intervenant sur des problématiques proches ou complémentaires : réseaux sur les troubles du neurodéveloppement, traumatisés crâniens, centres de ressources autisme, structures petite enfance.

Les responsables de ces réseaux sont réunis par le directeur de la MDPH quatre à cinq fois par an.

Ce relais n'est pas envisageable dans toutes les MDPH du territoire, mais permet de projeter le rôle que pourraient jouer des référents locaux.

### 3.3.3 LES ÉTABLISSEMENTS ET SERVICES MÉDICO-SOCIAUX SPÉCIALISÉS

Le décret 2003-1217 du 18 décembre 2003 (art. D.312-193), précise que « relèvent du schéma national pour les handicaps rares, les établissements et services pour enfants et adultes handicapés dépendant de la compétence exclusive de l'État et accueillant, à titre principal ou au sein d'une unité individualisée, des personnes présentant l'un des handicaps rares selon la définition issue de l'arrêté du 2 août 2000 et présente à l'article D.312-194 ».

« Les différents schémas d'organisation pour personnes handicapées mis en place ces dernières années n'ont pas consacré de recommandations particulières à ces problématiques de handicaps rares. En Languedoc Roussillon, un seul schéma départemental pour enfants handicapés a réservé une recommandation sur la question des dysphasies graves. L'échelle départementale de la plupart des différents schémas d'organisation ne se prête pas à un repérage de troubles avec une si faible prévalence ». <sup>(11)</sup>

Pour les trois premières catégories de handicaps rares, ce sont souvent les établissements pour déficients sensoriels qui ont mis en place des structures spécialisées.

Pour les dysphasies, beaucoup d'établissements pour personnes sourdes prennent en charge les cas de moindre gravité.

Pour le 5<sup>e</sup> groupe, les enfants concernés sont extrêmement dispersés et leurs besoins divers.

Les tableaux qui suivent, relatifs à l'équipement des régions en établissements et services pour enfants et pour adultes, par type de déficience, permettent d'envisager une première approche des besoins. Toutefois, ces chiffres révèlent des erreurs comprises dans la base FINESS elle-même. Certaines de ces erreurs ont été corrigées ; elles figurent dans les documents préparatoires 3,8 du présent document.

Pour autant, ces informations devront être affinées, c'est d'ailleurs l'un des axes mêmes du schéma : **les fiches 1.2/1 et 2.1/2 comportent des objectifs d'identification à la fois qualitative et quantitative des ressources existantes et des populations.**

(Voir tableaux ci-après.)

(11) « Handicaps rares : émergence d'une problématique complexe de prise en charge », Dr Bernard Azéma, conseiller technique du CREAI Languedoc Roussillon. in *Bulletin du CREAI de Bourgogne*, n°277, janvier 2008.

# 01 ÉTAT DES LIEUX

## SITUATION ACTUELLE DES LIEUX DE RESSOURCES ET D'ACCOMPAGNEMENT DES HANDICAPS RARES

### Établissements et services pour enfants

| Régions                      | Établissements |            |            |            | SESSAD       |            |            |           | Total        | CAMSP            |
|------------------------------|----------------|------------|------------|------------|--------------|------------|------------|-----------|--------------|------------------|
|                              | Surdi-cécité   | DVTA       | DATA       | Épilepsie  | Surdi-cécité | DVTA       | DATA       | Épilepsie |              |                  |
| Alsace                       | 2              | 8          | 26         |            | 0            | 5          | 35         |           | 76           | 1 (surdi-cécité) |
| Aquitaine                    | 0              | 104        | 75         |            | 0            | 0          | 0          |           | 179          |                  |
| Auvergne                     | 0              | 0          | 52         |            | 0            | 0          | 0          |           | 52           |                  |
| Bourgogne                    | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0            |                  |
| Bretagne                     | 0              | 6          | 0          | 28         | 0            | 0          | 0          |           | 34           | 1 (DVTA)         |
| Centre                       | 80             | 0          | 8          |            | 10           | 0          | 41         |           | 139          |                  |
| Champagne Ardenne            | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0            |                  |
| Corse                        | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0            |                  |
| Franche Comté                | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 10         |           | 10           |                  |
| Île de France                | 32             | 118        | 166        | 73         | 0            | 5          | 25         | 25        | 444          |                  |
| Languedoc Roussillon         | 0              | 0          | 90         |            | 0            | 0          | 40         |           | 130          |                  |
| Limousin                     | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0            |                  |
| Lorraine                     | 0              | 25         | 40         |            | 0            | 0          | 0          |           | 65           |                  |
| Midi Pyrénées                | 0              | 55         | 30         |            | 0            | 0          | 0          |           | 85           |                  |
| Nord Pas de Calais           | 0              | 193        | 0          |            | 0            | 0          | 65         |           | 258          | 1 (DATA)         |
| Basse Normandie              | 0              | 0          | 0          | 1 étab.    | 0            | 0          | 0          |           | 0            |                  |
| Haute Normandie              | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0            |                  |
| Pays de la Loire             | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 115        |           | 115          |                  |
| Picardie                     | 0              | 0          | 40         | 1 étab.    | 0            | 0          | 0          |           | 40           |                  |
| Poitou Charentes             | 27             | 0          | 0          |            | 0            | 8          | 11         |           | 46           |                  |
| PACA                         | 0              | 72         | 34         |            | 0            | 0          | 0          |           | 106          | 2 (surdi-cécité) |
| Rhône Alpes                  | 0              | 86         | 207        | 31         | 0            | 148        | 78         |           | 550          | 1 (DATA)         |
| <b>France métropolitaine</b> | <b>141</b>     | <b>667</b> | <b>768</b> | <b>132</b> | <b>10</b>    | <b>166</b> | <b>420</b> | <b>25</b> | <b>2 329</b> |                  |
| Guadeloupe                   | 0              | 0          | 8          |            | 0            | 0          | 0          |           | 8            |                  |
| Martinique                   | 0              | 0          | 8          |            | 0            | 0          | 0          |           | 8            |                  |
| Guyane                       | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0            |                  |
| Réunion                      | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0            |                  |
| DOM                          | 0              | 0          | 16         | 0          | 0            | 0          | 0          | 0         | 16           |                  |
| <b>France entière</b>        | <b>141</b>     | <b>667</b> | <b>784</b> |            | <b>10</b>    | <b>166</b> | <b>420</b> |           | <b>2345</b>  |                  |

## Établissements et services pour adultes 1

| Régions                      | ESAT         |           |            |           | Total      |
|------------------------------|--------------|-----------|------------|-----------|------------|
|                              | Surdi-cécité | DATA      | DVTA       | Épilepsie |            |
| Aquitaine                    | 43           | 0         | 0          | 0         | 43         |
| Bourgogne                    | 0            | 0         | 15         | 0         | 15         |
| Centre                       | 0            | 54        | 0          | 0         | 54         |
| Champagne Ardenne            | 8            | 0         | 0          | 0         | 8          |
| Île de France                | 0            | 45        | 0          | 43        | 88         |
| Basse Normandie              | 0            | 0         | 0          | 51        | 51         |
| Poitou Charentes             | 27           | 0         | 0          | 0         | 27         |
| PACA                         | 52           | 0         | 0          | 0         | 52         |
| Rhône Alpes                  | 0            | 0         | 90         | 0         | 90         |
| <b>France métropolitaine</b> | <b>130</b>   | <b>99</b> | <b>105</b> | <b>94</b> | <b>428</b> |
| <b>Total</b>                 | <b>130</b>   | <b>99</b> | <b>105</b> | <b>94</b> | <b>428</b> |

DVTA : Déficients visuels avec troubles associés.

DATA : Déficients auditifs avec troubles associés.

# 01 ÉTAT DES LIEUX

## SITUATION ACTUELLE DES LIEUX DE RESSOURCES ET D'ACCOMPAGNEMENT DES HANDICAPS RARES

### Établissements et services pour adultes 2

| Régions                      | Foyers de vie |           |            | Foyers d'hébergement |           | Foyers pour polyhandicapés |           | S.A.V.S.     |            | Total      |
|------------------------------|---------------|-----------|------------|----------------------|-----------|----------------------------|-----------|--------------|------------|------------|
|                              | Surdi-cécité  | DATA      | DVTA       | Surdi-cécité         | DATA      | DATA                       | DVTA      | Surdi-cécité | DVTA       |            |
| Alsace                       | 0             | 0         | 20         | 0                    | 0         | 0                          | 48        | 0            | 0          | 68         |
| Aquitaine                    | 12            | 0         | 0          | 67                   | 0         | 0                          | 0         | 0            | 161        | 240        |
| Auvergne                     | 0             | 0         | 0          | 0                    | 0         | 0                          | 28        | 0            | 0          | 28         |
| Bretagne                     | 0             | 0         | 15         | 50                   | 0         | 0                          | 0         | 0            | 0          | 65         |
| Centre                       | 0             | 28        | 0          | 0                    | 40        | 0                          | 0         | 0            | 0          | 68         |
| Île de France                | 0             | 0         | 12         | 0                    | 29        | 0                          | 0         | 0            | 0          | 41         |
| Midi Pyrénées                | 0             | 0         | 40         | 0                    | 0         | 0                          | 0         | 0            | 0          | 40         |
| Nord Pas de Calais           | 0             | 0         | 29         | 0                    | 0         | 0                          | 0         | 0            | 0          | 29         |
| Pays de la Loire             | 0             | 0         | 10         | 0                    | 0         | 0                          | 0         | 0            | 0          | 10         |
| Poitou Charentes             | 60            | 0         | 0          | 18                   | 0         | 0                          | 0         | 13           | 0          | 91         |
| PACA                         | 24            | 0         | 0          | 0                    | 0         | 0                          | 0         | 0            | 0          | 24         |
| Rhône Alpes                  | 0             | 0         | 0          | 0                    | 0         | 45                         | 0         | 0            | 0          | 45         |
| <b>France métropolitaine</b> | <b>96</b>     | <b>28</b> | <b>126</b> | <b>135</b>           | <b>69</b> | <b>45</b>                  | <b>76</b> | <b>13</b>    | <b>161</b> | <b>749</b> |
| <b>Total</b>                 | <b>96</b>     | <b>28</b> | <b>126</b> | <b>135</b>           | <b>69</b> | <b>45</b>                  | <b>76</b> | <b>13</b>    | <b>161</b> | <b>749</b> |

### Établissements et services pour adultes 3

| Régions                      | MAS          |           | FAM          |          |           | Total      |
|------------------------------|--------------|-----------|--------------|----------|-----------|------------|
|                              | Surdi-cécité | DATA      | Surdi-cécité | DATA     | DVTA      |            |
| Alsace                       | 0            | 0         | 0            | 0        | 32        | 32         |
| Bretagne                     | 0            | 0         | 15           | 0        | 0         | 15         |
| Centre                       | 0            | 0         | 0            | 2        | 0         | 2          |
| Île de France                | 32           | 0         | 0            | 0        | 20        | 52         |
| Languedoc Roussillon         | 0            | 0         | 6            | 0        | 0         | 6          |
| Midi Pyrénées                | 25           | 32        | 0            | 0        | 0         | 57         |
| Poitou Charentes             | 0            | 0         | 50           | 0        | 0         | 50         |
| <b>France métropolitaine</b> | <b>57</b>    | <b>32</b> | <b>71</b>    | <b>2</b> | <b>52</b> | <b>214</b> |
| <b>Total</b>                 | <b>57</b>    | <b>32</b> | <b>71</b>    | <b>2</b> | <b>52</b> | <b>214</b> |

## Établissements et services pour adultes 4

| Régions                      | Total tout type de structures adultes handicapés |
|------------------------------|--|
| Alsace                       | 100  |
| Aquitaine                    | 283  |
| Auvergne                     | 28   |
| Bourgogne                    | 15   |
| Bretagne                     | 80   |
| Centre                       | 124  |
| Champagne Ardenne            | 8  |
| Corse                        | 0  |
| Franche Comté                | 0  |
| Île de France                | 181  |
| Languedoc Roussillon         | 6  |
| Limousin                     | 0  |
| Lorraine                     | 0  |
| Midi Pyrénées                | 97   |
| Nord Pas de Calais           | 29   |
| Basse Normandie              | 51   |
| Haute Normandie              | 0  |
| Pays de la Loire             | 10   |
| Picardie                     | 0  |
| Poitou Charentes             | 168  |
| PACA                         | 76   |
| Rhône Alpes                  | 135  |
| <b>France métropolitaine</b> | <b>1 391</b>                                     |
| Guadeloupe                   | 0  |
| Martinique                   | 0  |
| Guyane                       | 0  |
| Réunion                      | 0  |
| <b>France entière</b>        | <b>1 391</b>                                     |

# 01 ÉTAT DES LIEUX

## SITUATION ACTUELLE DES LIEUX DE RESSOURCES ET D'ACCOMPAGNEMENT DES HANDICAPS RARES

### 3.3.4 LES ÉTABLISSEMENTS MÉDICO-SOCIAUX NON SPÉCIALISÉS

Les orientations vers les ESMS non spécialisés constituent la réponse la plus souvent proposée. Il s'agit dans un certain nombre de cas d'une réponse par « défaut ».

- La plupart des établissements et services pour personnes handicapées peuvent être concernés par les handicaps rares. En effet, le parcours des personnes présentant un handicap rare passe extrêmement souvent par des structures qui travaillent pour des handicaps non rares : surdit , d fiance visuelle, handicap mental.
- Le handicap mental ou le handicap physique motivera le choix de la structure d'accueil.

La demande de la DAS en 1998 aux services d concentr s de lancer des  tudes de besoins a  t  peu suivie d'effets. N anmoins, l' tude men e par le CREAI de Languedoc Roussillon montre que les  tablissements des annexes 24 bis et ter accueillent plus de la moiti  de l'effectif enqu t . Viennent ensuite les  tablissements pour personnes d ficiennes intellectuelles. Les  tablissements pour troubles sensoriels prennent donc en charge moins de 10 % de l'effectif. Ainsi de nombreux acteurs peuvent  tre mobilis s (CAMSP, SESSAD, maisons d'enfants   caract re sanitaire, etc.) selon des modes d'accueil vari s et mobilisant parfois plusieurs  quipes.

**« S'il est impossible d'identifier des trajectoires types, l'analyse des suivis r alis s depuis 1998 permet de d finir deux « fili res » pr dominantes pour les enfants.**

**L'orientation « classique »** consiste   diriger les enfants porteurs d'un handicap rare, d ficients visuels multihandicap s, vers les structures sp cialis es pour d ficients visuels qui comportent une section avec handicaps associ s (section SEHA). L'orientation vers un *cursus* scolaire (durant un temps plus ou moins long) repr sente une infime partie des situations.

**L'orientation par « d faut »** : la fr quence de ces orientations par « d faut » n'a pas  volu  depuis l'ouverture du centre de ressources.

En l'absence de sections SEHA dans le d partement d'origine ou dans les d partements limitrophes, l'admission de ces enfants et adultes dans une institution « g n raliste » pour mono-handicap et parfois pour polyhandicap, est conditionn e par divers facteurs exog nes : la pr sence, la proximit  et le type de structures implant es localement sont d terminants.

Le positionnement des MDPH au regard de l'un ou l'autre des handicaps qui sera d termin  comme « majeur » d terminera l'orientation :

- vers un IME, un IMPRO ou un foyer de vie, en pr sence d'une d ficience intellectuelle av r e ;
- vers un h pital de jour, un centre pour enfants autistes, une unit  de sant  mentale, en pr sence de troubles envahissants du d veloppement ;
- vers un IEM, un centre de r education fonctionnelle, si les troubles moteurs sont cons quents ;
- vers un  tablissement pour personnes polyhandicap es, si les d ficiences sont multiples et g n rent une restriction de l'autonomie. »<sup>(12)</sup>

(12) Source : centre de ressources la P pini re/ANESM – Rapport de l' valuation externe des centres de ressources nationaux handicaps rares.

### **3.4 De nouveaux points d'appui, développés ces dernières années, salués par les usagers et leurs familles**

Si elles ne sont pas spécifiques aux handicaps rares, ces structures récentes constituent les partenaires potentiels d'une mise en réseau qu'il convient de développer. À ce titre, il est apparu utile d'en dresser une première cartographie dans la perspective de l'approfondissement du diagnostic des ressources sur l'ensemble du territoire national.

#### **3.4.1 CENTRES DE RÉFÉRENCE MALADIES RARES**

Les centres de référence, créés dans le cadre du plan maladies rares, sont des ensembles de compétences pluridisciplinaires hospitalières et hautement spécialisées, qui ont un rôle d'expertise des maladies rares et de recours pour les médecins, les malades et leurs familles.

Ces centres de référence sont également chargés de définir et de diffuser, auprès des autres structures, des référentiels visant à assurer l'équité de la prise en charge sur le territoire national.

Parmi les centres de référence, certains se trouvent être, compte tenu des maladies rares suivies, plus directement concernés par la problématique des handicaps rares, soit parce que ces maladies entraînent des déficiences sensorielles (ex. : le syndrome de Usher, le syndrome de Charge), soit parce qu'elles génèrent des troubles du comportement ou des formes d'épilepsie rares ou qu'elles nécessitent un accompagnement médico-social complexe (ex. : maladie de Huntington).

Les centres de ressources nationaux handicaps rares ont établi des partenariats avec des centres de référence maladies rares.

#### **3.4.2 CENTRES DE RESSOURCES AUTISME ET HANDICAPS RARES**

##### **\* Les Centres régionaux de ressources autisme (CRA)**

Les centres de ressources pour l'autisme sont des structures médico-sociales relevant des dispositions fixées par le Code de l'action sociale et des familles (CASF). Les missions et les principes d'organisation des CRA ont été précisés par la circulaire DGAS-DGS-DHOS du 8 mars 2005, relative à la politique de prise en charge des personnes atteintes d'autisme et de troubles envahissants du développement (TED).

##### **Les missions des CRA auprès des enfants, adolescents et adultes**

1. Accueil et conseil aux personnes et à leur famille, en complément de l'action des MDPH.
2. Appui à la réalisation de bilans et d'évaluations approfondis, avec le concours des équipes de diagnostic et d'évaluation de l'autisme et des TED intervenant au titre du CRA.

3. Organisation de l'information à l'usage des professionnels et des familles, au travers d'un service de documentation sur l'autisme au sein de chacun des CRA.

4. Formation et conseil auprès des professionnels pour promouvoir les compétences sur le diagnostic, l'évaluation, les soins, l'éducation et l'accompagnement des personnes avec TED.

5. Participation à des actions de recherche et d'études sur l'autisme et les TED.

6. Participation à l'animation d'un réseau régional de professionnels.

Les CRA ne se substituent pas aux professionnels ni aux dispositifs intervenant en première ligne pour le diagnostic, le soin et l'accompagnement social et médico-social des personnes ; ils constituent un lieu de recours pour les familles comme pour les professionnels.

##### **L'organisation administrative et financière des CRA**

- Les CRA sont organisés sur une base régionale ; ils peuvent s'organiser en pôles ou antennes territoriales.
- Ils peuvent être gérés de façon autonome ou bien par des établissements de santé, sous la forme de budgets annexes.
- Pour assurer l'ensemble de ses missions, l'équipe du CRA est pluriprofessionnelle. Elle associe l'ensemble des professionnels concourant aux missions du centre (psychiatres pour enfants et adultes, médecins, psychologues, orthophonistes, psychomotriciens, éducateurs, infirmiers, assistantes sociales, documentalistes, agents d'accueil...). Elle peut intervenir dans les locaux du centre, dans les lieux de soin et d'accueil des personnes ou sur les lieux de formation des professionnels.

Les centres ressources nationaux handicaps rares ont établi des contacts avec un nombre limité de CRA. Le centre Robert Laplane a établi un partenariat avec quatre CRA, le CRESAM avec deux CRA.

##### **\* Les centres nationaux de ressources handicaps rares**

Une instruction ministérielle de mai 1998 crée et finance trois centres de ressources expérimentaux rattachés à des établissements disposant d'une expérience et d'une technicité avérées pour certains handicaps rares (cf. ci-dessus) :

- pour les personnes sourdes-aveugles : le CRESAM, à Poitiers (Migné-Auxances) ;
- pour les personnes aveugles multihandicapées : le centre la Pépinière à Loos lès Lille ;
- pour les personnes dysphasiques et pour les personnes sourdes multihandicapées : le centre Robert Laplane à Paris.

Les trois centres ont été dotés de moyens inégaux.

Les centres se sont particulièrement investis sur les missions d'évaluation et d'accompagnement individuel en réponse aux sollicitations des familles et des professionnels.

# 01 ÉTAT DES LIEUX

## SITUATION ACTUELLE DES LIEUX DE RESSOURCES ET D'ACCOMPAGNEMENT DES HANDICAPS RARES

L'évaluation externe des trois centres réalisée par l'ANESM met en évidence que « l'action des trois centres a permis de consolider et de formaliser des méthodes de diagnostic et de bilan fonctionnel par le biais d'outils et de démarches d'observation aujourd'hui transmissibles ».

Ils ont développé leur activité selon des modes diversifiés en intervenant notamment sur site dans les établissements.

Le réseau de travail identifié laisse certaines régions peu desservies :

- le centre de ressources de Poitiers s'adresse à des publics de tous âges ;
- au contraire, le centre de Paris, du fait des catégories de publics visées, s'adresse aux enfants et aux jeunes adultes ;
- le centre de Lille, compte tenu des moyens dont il dispose, a principalement développé son activité auprès des enfants, bien que les adultes soient aussi un public-cible.

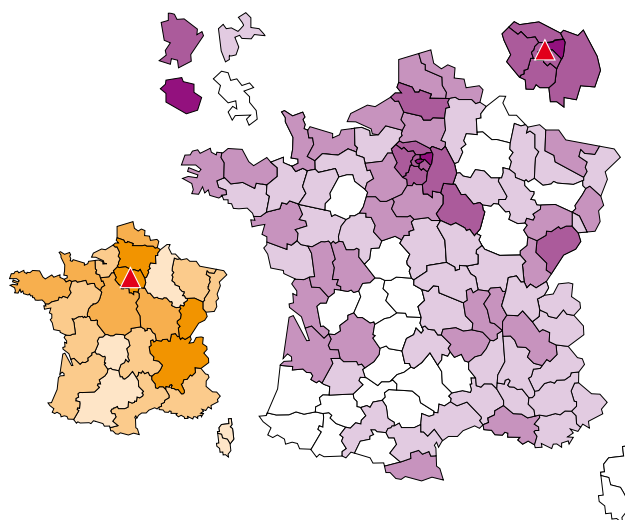
Les liaisons avec les centres de référence hospitaliers sont inégales. Les trois centres s'appuient peu ou pas sur des lieux de recherche.

### 3.4.3 LA DESSERTE TERRITORIALE DES CENTRES DE RESSOURCES NATIONAUX

**Origine géographique des personnes suivies entre 1998 et 2007 par les centres de ressources nationaux handicap rare** (source ANESM – rapport d'évaluation des centres ressources nationaux handicap rare – novembre 2008).

#### Le centre de ressources Robert Laplane

**Origine géographique des personnes suivies entre 1998 et 2007 par le centre Robert Laplane (Paris)**



Nombre de personnes suivies par département

■ [60 ; 105] ■ [25 ; 60] ■ [5 ; 25] ■ [1 ; 5]

Nombre de personnes suivies par région

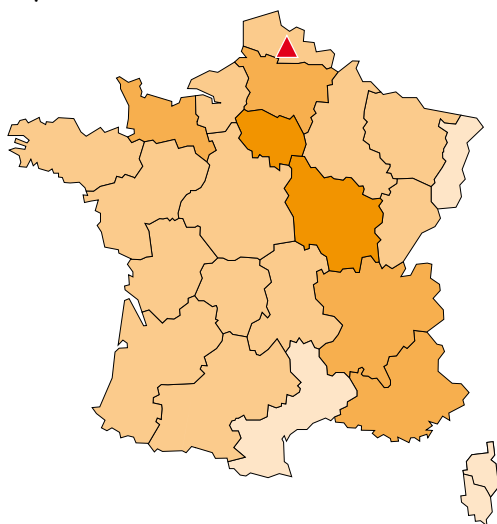
■ [40 ; 412] ■ [25 ; 40] ■ [5 ; 25] ■ [0 ; 5]

▲ Centre Robert Laplane



## Le centre de ressources La Pépinière

### Origine géographique des personnes suivies entre 1998 et 2007 par le centre La Pépinière (Lille)



Nombre de personnes suivies par région

[100 ; 224] [40 ; 100] [5 ; 40] [0 ; 5]

▲ Centre La Pépinière

Le centre de ressources La Pépinière intervient dans toute la France à des niveaux différents :

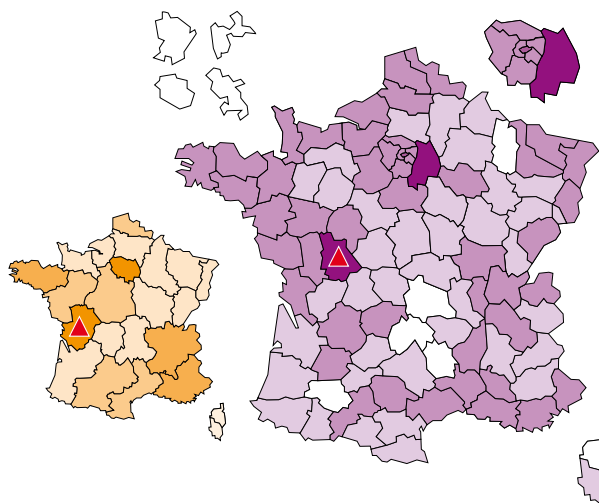
- la région Nord Pas de Calais concentre beaucoup d'établissements pour personnes déficientes visuelles, et les enjeux de proximité sont visibles : 1/3 de l'activité dans une région qui représente 6,7 % de la population totale ;
- l'activité en région Île de France est en cohérence avec son poids démographique : 24 % de l'activité dans une région qui représente 21 % de la population ;
- le chiffre élevé de l'activité en région Bourgogne (12 % de l'activité pour une région représentant 0,25 % de la population française) s'explique par une action de formation qui a fortement sensibilisé les acteurs locaux et provoqué de nombreuses interventions.

Ce qui met en relief la faible activité de régions beaucoup plus peuplées.

À noter, les interventions auprès de personnes des DOM TOM et d'Afrique du Nord.

## Le CRESAM

### Origine géographique des personnes suivies entre 1998 et 2007 par le CRESAM (Poitiers)



Nombre de personnes suivies par département

[60 ; 104] [25 ; 60] [5 ; 25] [1 ; 5]

Nombre de personnes suivies par région

[100 ; 192] [40 ; 100] [25 ; 40] [5 ; 25] [1 ; 5]

▲ CRESAM

Les personnes accompagnées par le CRESAM viennent de tous les départements, sauf cinq : la dispersion est très importante et, pour seize départements, les interventions concernent une ou deux personnes.

La forte proportion des personnes habitant la Vienne correspond à la densité de l'offre en établissements et services spécialisés, avec, pour conséquence, le fréquent emménagement des familles dans la région.

Les enjeux de proximité sont là aussi visibles.

Les centres sont peu présents dans certaines régions. En découlent deux constats paradoxaux :

- l'information et les réseaux ne fonctionnent pas dans les régions et/ou départements où il existe très peu d'équipement, par exemple, le Limousin, l'Aisne, les Ardennes... ;
- les centres nationaux ont des difficultés à intervenir dans des régions richement dotées en associations ou établissements spécialisés. Le sud-ouest de la France, par exemple : des logiques associatives sont à l'œuvre, avec le sentiment de disposer des ressources d'expertise suffisantes.

# 01 ÉTAT DES LIEUX

## SITUATION ACTUELLE DES LIEUX DE RESSOURCES ET D'ACCOMPAGNEMENT DES HANDICAPS RARES

### 3.4.4 LES UNITÉS D'ACCUEIL ET DE SOINS POUR PERSONNES SOURDES

Le ministère chargé de la Santé a décidé en 2000 la création de onze unités d'accueil et de soins des patients sourds en langue des signes française (LSF).

L'ensemble des patients peut s'appuyer sur le bilinguisme français et LSF acquis par les équipes depuis plusieurs années et l'adaptation de ces deux langues. Ces unités d'accueil sont ainsi en mesure de s'adapter à tout type de patient, pratiquant une langue des signes rapide et élaborée, utilisant le français exclusif (lecture labiale et l'écrit), ayant des difficultés de compréhension, d'expression ou de communication (mimes, dessins, etc.).

Cette exigence linguistique est ainsi transférée à l'équipe qui est en mesure de lever les obstacles lors du parcours de soins du patient sourd. Désormais, ce n'est plus au patient de s'adapter à la langue des professionnels de santé, mais à l'équipe de s'adapter aux capacités de communication du patient. En conséquence, la mission principale des unités consiste à lui garantir l'égal accès aux soins, à l'instar du reste de la population.

Ainsi les patients disposent-ils d'un accueil direct aux soins comprenant une équipe de professionnels sourds et entendants formés en langue des signes française (LSF) et des interprètes français-LSF.

Actuellement, il existe douze unités implantées dans dix régions : huit régions comportent chacune une unité et deux régions, deux unités (Île de France et Provence Alpes Côte d'Azur). Dix unités sont rattachées aux centres hospitaliers universitaires (CHU), une à un centre hospitalier (CH) et une à un établissement de santé privé participant au service public hospitalier.

Un peu plus de 16 % de la population totale des personnes sourdes profondes (soit 40 000 personnes) fréquentent régulièrement les unités.

### 3.4.5 LES CENTRES RÉFÉRENTS POUR LES TROUBLES DU LANGAGE ET LES TROUBLES DES APPRENTISSAGES

Les centres référents pour troubles du langage ont été créés au niveau des centres hospitaliers universitaires (CHU) par la circulaire DHOS/O1 n°2001-209 du 4 mai 2001, relative à l'organisation de la prise en charge hospitalière des troubles spécifiques d'apprentissage du langage oral et écrit.

Un appel à projets a été lancé, avec pour objectif d'identifier et de promouvoir des centres référents formés d'équipes pluridisciplinaires permettant d'élaborer des diagnostics précis, de proposer des modes de prise en charge et d'envisager des études ou des recherches sur l'évaluation de ces prises en charge.

Le centre référent s'engage à offrir un plateau de consultation multidisciplinaire comportant au minimum la possibilité d'une consultation médicale, orthophonique et psychologique. Il faut souligner l'intérêt de pouvoir également bénéficier d'une approche psychomotrice et neuropsychologique.

La liste des centres référents retenus est régulièrement mise à jour et consultable sur le site internet de l'Institut national de prévention et d'éducation pour la santé (INPES).

Une quarantaine de centres sont répartis dans dix-neuf régions, dont un DOM, la Réunion (Cf. point 3.5).

Le centre de ressources handicap rares Robert Laplane travaille avec seize centres de référence hospitaliers pour les troubles du langage et des apprentissages.

### 3.4.6 LES DISPOSITIFS DE RÉADAPTATION ET D'ACCOMPAGNEMENT

Quatre centres de réadaptation fonctionnelle pour personnes déficientes visuelles sont répertoriés.

Des unités soins de suite et de réadaptation (SSR) spécialisées au sein d'hôpitaux dépendant de l'Assistance publique – hôpitaux de Paris (AP-HP) sont rattachées aux centres de référence maladies rares, et présentes sur le territoire national.

Le Groupement hospitalier universitaire Ouest, à Hendaye, dépendant de l'AP-HP comprend deux pôles de SSR dédiés :

- l'un aux handicaps lourds et maladies rares neurologiques, rattaché au centre de référence maladies neuro-musculaires (Garches – Necker – Mondor – Hendaye) ;
- l'autre aux maladies rares et troubles du comportement. Il comporte deux unités. L'une, consacrée au syndrome de Prader Willi, rattachée au centre de référence maladies rares pour les adultes touchés par cette maladie du CHRU de Toulouse et autres maladies rares apparentées et une autre, fonctionnelle, pour les patients avec troubles autistiques.

Le SSR Albert-Chenevier, situé à Créteil, accueille en permanence des patients atteints de la maladie de Huntington. Il est rattaché au centre de référence nationale maladie de Huntington (A. Chenevier – H. Mondor – Pitié-Salpêtrière – Armand-Trousseau).

L'hôpital San Salvador à Hyères (AP-HP – groupement hospitalier universitaire sud) dispose d'un pôle handicap et polyhandicap, qui lui permet de recevoir en SSR des patients touchés par la maladie de Huntington.

### **3.5** L'organisation territoriale, l'accessibilité géographique et la mise en réseau des compétences

L'état actuel des ressources révèle :

- un accès inégal aux expertises hautement spécialisées (cf. *cartographie des centres de ressources nationaux handicaps rares*, § 3.4) ;
- une répartition très inégale des établissements médico-sociaux spécialisés (cf. *cartographie ci-dessous*).

Sur le plan quantitatif, dans un tiers des départements français, il n'y a aucun service spécialisé dans les déficiences sensorielles de l'enfant.

Sur le plan qualitatif, le manque d'ergothérapeutes et de spécialistes de l'activité journalière est patent : 30% des structures n'ont pas d'instructeur en locomotion. La difficulté majeure est également l'accueil des jeunes présentant des handicaps associés et, malgré l'existence d'établissements spécialisés dans la déficience visuelle, le manque en personnel aboutit à une inadéquation entre le type d'établissement et les caractéristiques de la population accueillie.

Par ailleurs, les enfants sont classés par déficience majeure, ce qui est difficile à déterminer chez les plus petits, alors que la proportion d'enfants déficients visuels présentant un autre handicap se situerait entre 30 et 50%, soulignant ainsi l'importance d'une prise en charge globale<sup>(13)</sup>.

Les disparités entre départements restent importantes, ce qui conduit certains enfants à être accueillis hors de leur département d'origine. L'enquête ES de 2001 montre que cette part est particulièrement importante pour les établissements d'éducation sensorielle. 42 % des jeunes sont ainsi accueillis dans une structure qui n'est pas localisée dans le département où résident leurs parents, 17 % d'entre eux sont originaires d'un département non limitrophe.

L'organisation locale d'une offre spécialisée par région ou interrégion implique de s'appuyer sur les ressources médicales (consultations spécialisées des CHU) et médico-sociales existantes selon les territoires, et devra être d'emblée en lien avec les centres d'expertises, tant médicaux que médico-sociaux.

Le développement ou le renforcement des services d'accompagnement en milieu ordinaire et de sections ou unités adossées à des établissements existants sont donc à privilégier, à

condition qu'ils s'inscrivent en coopération avec les dispositifs de soin et d'accompagnement présents sur le territoire et que les équipes puissent s'appuyer sur l'expertise de centres de référence. L'implantation géographique de nouveaux services et leur capacité à recruter des compétences très qualifiées seront déterminantes dans les critères de choix de projets.

S'agissant des adultes, la question de l'absence de référentiel d'accompagnement, selon les catégories d'établissements (MAS, FAM, FV) ainsi que la lourdeur et la complexité des prises en charge, est posée. Elle concerne l'ensemble du secteur du handicap et n'est pas spécifique aux handicaps rares, même si elle peut générer des effets supplémentaires d'éviction, dans la mesure où la prise en charge comporte une pluridisciplinarité renforcée et une combinaison d'expertises pouvant mobiliser plusieurs institutions ou services.

S'agissant de l'organisation territoriale à partir des dispositifs, il est nécessaire d'identifier par grands territoires les ressources existantes dans le dispositif ordinaire et dans les dispositifs les plus spécialisés.

La cartographie sera faite selon deux axes de cohérence : ressources médicales et ressources médico-sociales et sociales, en identifiant leurs liens.

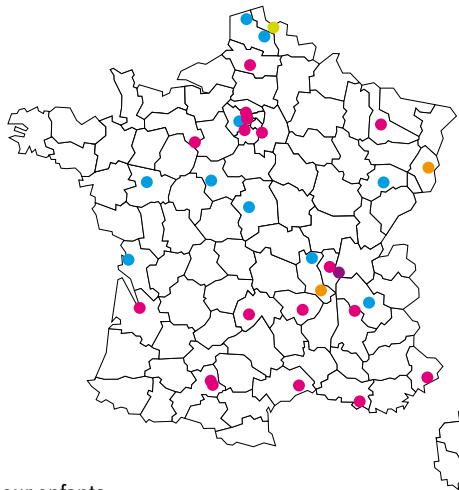
(13) Rapport de la commission XII : « *Handicaps sensoriels de l'enfant* » – Henry Hamard.

# 01

## ÉTAT DES LIEUX

### SITUATION ACTUELLE DES LIEUX DE RESSOURCES ET D'ACCOMPAGNEMENT DES HANDICAPS RARES

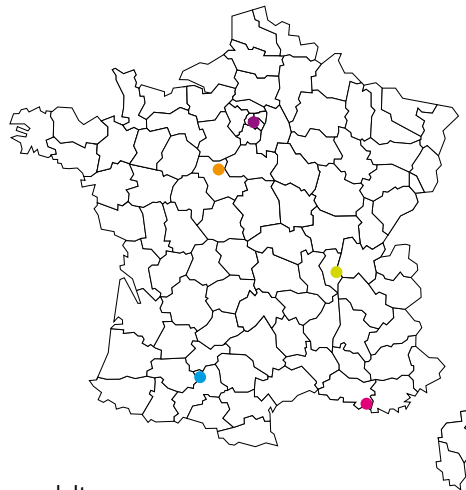
Répartition des ESMS pour enfants atteints de déficience auditive et troubles associés



ESMS pour enfants

- Établissements
- SESSAD
- Établissement/SESSAD
- CASMP
- CMPP

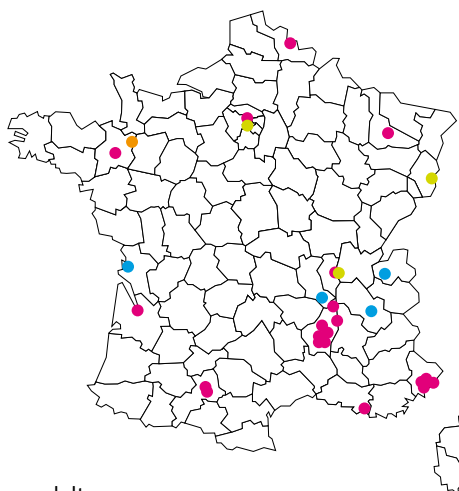
Répartition des ESMS pour adultes atteints de déficience auditive et troubles associés



ESMS pour adultes

- FAM
- MAS
- ESAT/FAM/FV/FH
- Foyer accueil polyvalent
- ESAT/FH

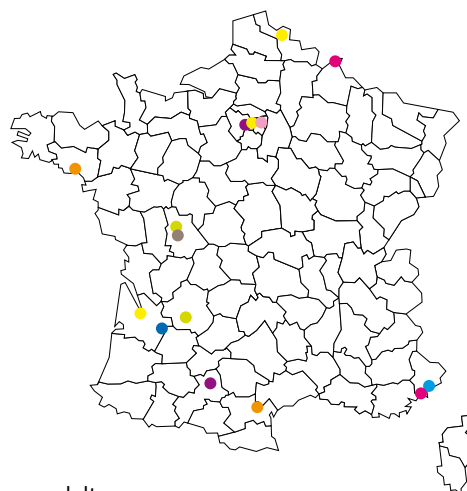
Répartition des ESMS pour enfants atteints de déficience visuelle et troubles associés



ESMS pour adultes

- Établissement
- SESSAD
- CAMSP
- Établissement/SESSAD

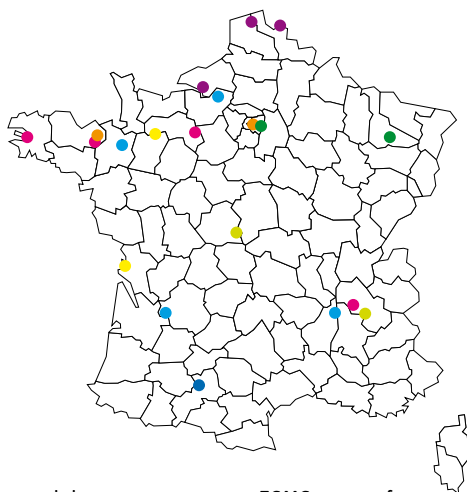
Répartition des ESMS pour adultes atteints de surdi-cécité



ESMS pour adultes

- ESAT
- FAM/FV
- FAM
- FV
- MAS
- ESAT/FH
- FH
- Centre de ressources
- SAVS
- FAM/ESAT/FV/FH/SAVS

## Répartition des ESMS pour enfants et adultes porteurs de troubles épileptiques



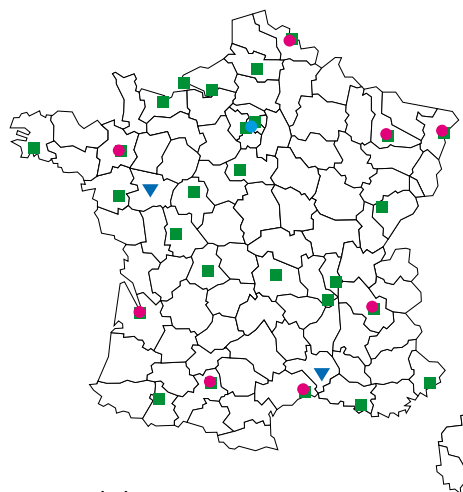
### ESMS pour adultes

- FAM
- MAS/FAM
- Centres de référence
- MAS
- FV
- ESAT/FH/FAM

### ESMS pour enfants

- ITEP
- IEM
- IME/MECSS
- IME
- CMP
- Centres hélio-marins
- MECSS
- COCEE

## Équipement sanitaire en lien avec le handicap rare



### Équipement sanitaire en lien avec la déficience auditive

- Unités pour sourds
- Centre de référence maladies rares

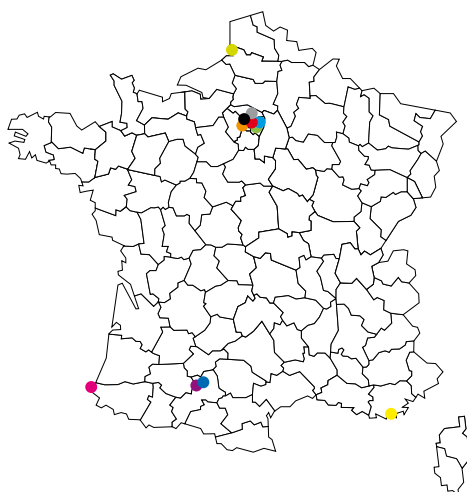
### Équipement sanitaire en lien avec la déficience visuelle

- ▼ Centre de réadaptation
- ▼ Centre de référence maladies rares

### Autres équipements sanitaires

- Centres de référence troubles du langage

## Centres de références et centres de réadaptation fonctionnelle en lien avec le handicap rare



### Centres de référence

- Hôpital marin (Hendaye)
- Centre de référence pour la maladie de Huntington (Créteil)
- Centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville (Paris)
- Hôpital maritime Raymond Poincaré (Berck)
- Centre de compétence Huntington (Toulouse)
- Hôpital San Salvadour (Hyères)
- Centre Albert Chenevier (Créteil)
- Centre de référence de la maladie de Wilson (Paris)
- Centre de référence du syndrome Prader Willi (Toulouse)
- Centre de référence des maladies rares à expression psychiatriques (Paris)

# 01 ÉTAT DES LIEUX

## SITUATION ACTUELLE DES LIEUX DE RESSOURCES ET D'ACCOMPAGNEMENT DES HANDICAPS RARES

### 3.6 Les moyens mobilisés par les établissements

Afin de cerner les moyens à mobiliser par les établissements pour enfants et pour adultes pour l'accompagnement des personnes en situation de handicap rare, une enquête a été menée auprès d'établissements spécialisés existants (cf. document préparatoire 3.4).

L'objectif était de disposer d'éléments permettant d'identifier leurs particularités en termes de budget et d'encadrement. Néanmoins, il convient de souligner que la difficulté principale provient de l'absence de référentiels reconnus pour les ESMS dits « généralistes » : en effet, il n'existe pas de normes d'encadrement, ou de coûts à la place standardisés permettant de distinguer les suppléments induits par la prise en charge de handicaps ou de déficiences spécifiques.

La quasi-totalité des structures concernées présentent un coût à la place supérieur à la moyenne, y compris pour le budget soins des foyers d'accueil médicalisés.

### LES POSTES CLÉS DE DÉPENSES

#### \* Le personnel

Le poids des dépenses de personnel apparaît, à la première lecture, comme un élément constitutif de ces écarts de coût. L'examen de la structure de personnel permet d'identifier des professionnels spécifiques aux handicaps pris en charge.

Pour l'épilepsie : neuropédiatre, pédopsychiatre, neuropsychiatre ; pour la surdi-cécité : ophtalmologiste, audioprothésiste, orthoptiste, orthophoniste, technicien LSF ; mais également dans certains cas des ORL, dentistes, kinésithérapeutes... même à temps très réduit, assumant les consultations « généralistes » dans le cadre de l'établissement.

Plus globalement, au-delà du recours en interne aux spécialistes médicaux et paramédicaux, c'est le nombre de personnels de type aide-soignant, aides médico-psychologique (AMP) et éducatif, qui explique le taux d'encadrement.

#### \* Les médicaments

Il apparaît que des charges de fonctionnement, voire de structure, expliquent en partie le coût à la place élevé : c'est le cas en particulier des médicaments.

#### \* Les crédits de formation

Il s'agit de valoriser les charges de formation continue, éléments essentiels des projets d'établissement, afin d'adapter au mieux la prise en charge et de faire bénéficier le personnel des progrès de la recherche et de l'évolution de la connaissance du handicap.

### 3.7 Les compétences à mobiliser et les catégories d'emploi concernées

Non spécifiques aux handicaps rares, elles doivent néanmoins être disponibles pour permettre un accès aux soins et à un accompagnement adapté.

#### Les professions de santé

Elles se raréfient, pour certaines, et l'on constate de fortes disparités régionales (la densité de spécialistes libéraux varie entre 132 et 56 pour 100 000 habitants).

Rappel de l'effectif de certaines spécialités particulièrement sollicitées dans le cadre du dépistage, de l'accompagnement et du suivi des handicaps rares.

Source : STATISS 2008 (août 2008)

- 7 000 pédiatres (les neuropédiatres ne sont pas répertoriés dans une catégorie à part) ;
- 13 900 psychiatres (les neuropsychiatres ne sont pas répertoriés dans une catégorie à part) ;
- 5 600 ophtalmologistes ;
- 3 000 ORL ;
- médecins de rééducation fonctionnelle (données non disponibles).

#### Les rééducateurs

Kinésithérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes, ergothérapeutes, psychologues, orthoptistes.

#### Les travailleurs sociaux

Éducateurs, assistants sociaux.

#### Les enseignants

L'enquête ES 2006 recense, parmi les personnels des établissements et services, ces professionnels exerçant à temps plein ou à temps partiel dans les établissements et services sociaux et médico-sociaux. L'exploitation du volet ressources humaines de cette enquête permettra d'en faire le recensement et d'apprécier dans les établissements spécialisés pour déficients sensoriels le niveau des plateaux techniques et de la pluridisciplinarité.

#### Les professionnels exerçant les métiers d'aide à la mobilité et à la communication

- Interprètes en langue des signes française tactile.
- Instructeurs en locomotion.
- Accompagnateurs de personnes sourdes.
- AVEjistes (instructeur qui apprend aux personnes aveugles à réaliser les actes de la vie quotidienne).

Ces métiers ont été inclus dans la nomenclature des professions dans l'enquête ES en 2006, alors qu'ils n'apparaissaient pas lors de l'enquête 2001.

Un recensement régional de ces spécialistes exerçant dans les établissements sanitaires et médico-sociaux ou en libéral doit être réalisé, afin de pouvoir les mobiliser dans le cadre d'un travail en réseau.

La disponibilité de ces compétences et leur accessibilité physique et financière est susceptible d'évoluer avec la solvabilité renforcée au titre de la prestation de compensation du handicap (PCH).

#### **Les nouvelles fonctions d'accompagnement en situation complexe dans un contexte de cloisonnement et de multiplicité des dispositifs**

- Le technicien d'insertion, expérience menée par l'AFM.

Cette fonction définie par un référentiel de compétences réalisé par l'AFM, en lien avec Paris VIII, apporte des compétences complémentaires aux métiers de base des champs sanitaire et social. Son rôle est d'informer, de prévenir, de coordonner, d'assurer des médiations (réponses jusque-là inexistantes) et de soutenir la réalisation des projets.

- Le gestionnaire de cas complexes (*case manager*).

Cette fonction pourrait avoir pour double objectif de garantir un accompagnement plus individualisé et d'assurer une continuité de l'accompagnement à tous les niveaux d'intervention et pour toutes les situations de vie qui nécessitent cette continuité. Elle est en voie d'expérimentation dans le cadre du plan Alzheimer 2008–2012.

## **IV L'OUVERTURE VERS LA RECHERCHE AU NIVEAU EUROPÉEN**

Le besoin d'une recherche de haut niveau sur les handicaps rares a été affirmé par les membres de la commission spécialisée handicaps rares du Conseil scientifique de la CNSA, tout en précisant qu'en tout état de cause, cette recherche est globalement peu développée.

Un état des lieux reste à faire avec l'aide des centres de ressources nationaux sur les handicaps rares, mais le lien avec les maladies rares est aussi indispensable.

Actuellement, les travaux européens de recherche sont articulés autour de deux axes principaux :

- la mise en réseau de compétences et des centres d'expertise en vue d'un progrès de la connaissance. En effet, les travaux de l'Union européenne (*disponibles sur site [http://ec.europa.eu/health-eu/health\\_problems/rare\\_diseases/index\\_fr.htm](http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_fr.htm)*) précisent que l'UE « *entend optimiser la prévention, le diagnostic et le traitement des maladies rares par la création de réseaux, le partage d'expériences et de formations et la diffusion de connaissances* » ;
- l'aide à l'organisation des aidants et à l'amélioration de la place des aidants dans la connaissance de la maladie qui les concerne.

Par ailleurs, les travaux du professeur Hilary Brown, de la *Canterbury Church University*, montrent que le sujet des maladies rares interpelle partout le modèle médical et social, avec la nécessité d'approfondir la question du diagnostic (et donc, du repérage) et celles des modalités de l'accompagnement et du parcours psycho-éducatif. Il s'agit de travailler sur la recherche de l'équilibre entre les modèles.

### V LES LIENS AVEC D'AUTRES PLANS OU PROGRAMMES

#### 5.1 Le plan national maladies rares

**Le plan national maladies rares est l'un des cinq plans stratégiques prévus par la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004.**

Des connexions doivent être établies entre le schéma national pour les handicaps rares et le plan maladies rares. C'est une véritable opportunité, d'autant que le bilan exprime des attentes sur la dimension sociale des maladies rares.

Le point commun des deux sujets est la rareté de l'expertise et l'évolutivité des connaissances.

L'objectif du plan maladies rares est d'assurer une équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge des malades. Il se décline en dix axes, dont certains ont un lien particulier avec le schéma national pour les handicaps rares.

- Développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public.
- Former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares.
- Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques.
- Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge.
- Répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares.
- Développer l'information en direction des usagers et des professionnels sur les dispositifs d'aide et d'accompagnement disponibles.
- Structurer les liens entre les maisons départementales des personnes handicapées, les centres de référence et les réseaux de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, notamment par la désignation de référents « maladies rares » dans ces maisons.
- Intégrer la spécificité des maladies rares et les besoins personnels des malades dans l'élaboration des projets d'aide et d'accompagnement.

Alors que ce plan arrive à échéance, un nouveau doit intervenir pour lui succéder. Il s'appuiera sur les résultats de l'évaluation réalisée par le Haut conseil de la santé publique, qui ont été publiés dans le courant du premier semestre 2009 et qui permettront de dégager de grandes orientations.

Ce plan, élaboré en collaboration étroite avec les associations, devrait entrer en vigueur au plus tard en 2010. Le présent schéma a été élaboré en lien avec les travaux menés dans le cadre du nouveau plan maladies rares. Ainsi l'ensemble des actions prévues en lien avec le plan maladies rares intégreront-elles les conséquences de l'adoption du nouveau plan.

#### 5.2 Le plan autisme 2008-2010 adopté le 16 mai 2008

Le premier plan autisme (2005-2007) a permis :

- la création de 2 600 places en établissements et services, spécifiquement dédiées aux personnes autistes, enfants et adultes ;
- la création, dans chaque région, d'un centre de ressources pour l'autisme (CRA), chargé d'apporter de l'aide et des conseils aux familles, de la formation et de l'information aux équipes et professionnels de terrain ;
- l'organisation de la prise en charge sanitaire autour des équipes de psychiatrie de proximité et des unités spécialisées chargées du diagnostic, qui travaillent étroitement avec les CRA ;
- l'élaboration de recommandations professionnelles pour le dépistage et le diagnostic infantiles ;
- l'amorce d'une réflexion scientifique en France sur les interventions éducatives, thérapeutiques et pédagogiques, à l'instar d'autres pays ;
- la mise en place d'instances nationales consultatives de pilotage de la politique de l'autisme qui a largement permis au débat de s'organiser et aux lignes de force constructives de s'exprimer.

Parmi les trente propositions, le plan 2008-2010 comporte cinq mesures phares orientées vers la recherche, la formation des professionnels, la diversification des méthodes de prises en charge innovantes, l'orientation des familles lors du diagnostic et enfin le renforcement de l'offre d'accueil.

#### 5.3 Le plan handicaps visuels 2008-2011

« Pour une intégration pleine et entière des personnes aveugles et malvoyantes à la vie de la cité. » Ce plan comporte des mesures visant notamment à faciliter le dépistage précoce et l'accès aux aides humaines et techniques qui pourront être utilisées, en fonction de leur adaptation, par des personnes en situation de handicap rare présentant des troubles de la vision.

#### 5.4 Le programme pluriannuel de création de places 2008-2012

Le programme pluriannuel 2008-2012 de créations de places en établissements et services pour un accompagnement adapté du handicap tout au long de la vie fixe, parmi les objectifs pluriannuels, une action d'appui à la prise en charge des handicaps rares et des situations complexes, sur la base des orientations issues du schéma national pour les handicaps rares (*cf. paragraphe 1.3 du présent document*).



# 02

## **OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL POUR LES HANDICAPS RARES 2009-2013**

### SOMMAIRE

I LES OBJECTIFS

II LES ACTIONS

## 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL

Sur la base du diagnostic croisé des besoins et des ressources, le schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares a pour objectif premier de promouvoir l'accès à des expertises rares auprès de populations diffuses, mal repérées et difficilement accompagnées.

Ce schéma s'appuie sur une hypothèse de développement et de diffusion en « tache d'huile » autour de différents lieux d'expertise très spécialisée, à partir de la consolidation, du renforcement et de la mutualisation des centres de ressources nationaux existants au sein d'un « groupement de coopération sociale et médico-sociale (GCSMS) handicaps rares », dont la vocation est de s'ouvrir à de nouvelles problématiques sans perdre les acquis des spécialisations respectives.

Il s'agit de mobiliser et de soutenir les compétences multiples présentes dans les différents services et établissements médico-sociaux, en générant de nouvelles coopérations pluriprofessionnelles et interinstitutionnelles au bénéfice des personnes qui courent le plus grand risque d'éviction ou d'intervention inadaptée.

Le schéma doit guider les modalités d'examen et la stratégie d'autorisation des projets des promoteurs d'unités spécialisées. L'impératif de compatibilité entre ces projets et le présent schéma devra en effet s'appliquer.

La mise en œuvre du schéma national s'appuie sur des projets d'information, de recherche et de formation, complémentaires à la transformation et au renforcement de l'offre de service, en quantité et en qualité. Chaque projet sera décliné en plan d'actions à cinq ans.

La déclinaison opérationnelle des objectifs et actions et leur évaluation impliqueront les personnes et leurs proches, les professionnels et des experts au sein des instances de pilotage et de suivi.

Le dispositif de pilotage précisera les indicateurs de suivi et d'impact.

## LES OBJECTIFS

Les orientations du schéma identifient deux objectifs généraux qui visent à développer les expertises et mettre en réseau les ressources locales et nationales.

Ces objectifs sont articulés autour de **trois axes (objectif n° 1) et deux axes (objectif n° 2)** qui se déclinent en **mesures opérationnelles** concrétisées par **des actions, permettant aux acteurs d'orienter leur implication.**

Certaines de ces propositions devront donner lieu à des études de faisabilité. Elles tiendront compte des étapes de mises en œuvre.

### **1. AUGMENTER QUANTITATIVEMENT ET QUALITATIVEMENT LES COMPÉTENCES ET LES RESSOURCES COLLECTIVES SPÉCIALISÉES DISPONIBLES SUR LE HANDICAP RARE**

#### **Pour mieux**

- le détecter ;
- évaluer ses conséquences fonctionnelles ;
- favoriser le développement maximal des potentialités des personnes dans leur environnement relationnel et géographique.

#### **Cet objectif est structuré autour trois axes :**

1. la centralisation et la diffusion de l'information sur les handicaps rares en cohérence et complémentarité avec Orphanet et les plates-formes d'information maladies rares (fiches 1.1 /1. ; 1.1 /2.1. ; 1.1 /2.2. ; 1.1 /2.3) ;
2. la consolidation et le développement des expertises spécialisées disponibles au niveau national pour détecter et accompagner les personnes ayant un handicap rare (fiches 1.2 /1. ; 1.2 /2. ; 1.2 /3. ; 1.2 /4. ; 1.2 /5) ;
3. le repérage des situations de handicap rare et l'évaluation fonctionnelle pluridisciplinaire spécialisée (fiches 1.3 /1. ; 1.3 /2. ; 1.3 /3).

### **2. STRUCTURER TERRITORIALEMENT LES EXPERTISES ET LES ACCOMPAGNEMENTS MÉDICO-SOCIAUX**

#### **Afin de**

- faciliter le parcours de vie des personnes en situation de handicap rare ;
- développer des accompagnements adaptés en services et établissements.

#### **Cet objectif est structuré autour de deux axes :**

1. constituer des relais interrégionaux en réseau avec les centres de ressources nationaux et les lieux ressources en région, sur les situations de handicaps rares (fiches 2.1 /1. ; 2.1 /2. ; 2.1 /3. ; 2.1 /4) ;
2. développer l'offre de service à projet spécifique handicaps rares à domicile et en établissements avec hébergement séquentiel ou permanent (fiches 2.2 /1. ; 2.2 /2. ; 2.2 /3).

Ce schéma national est assorti, conformément au 7<sup>e</sup> alinéa de l'article L. 312-4 du Code de l'action sociale et des familles, d'une annexe programmatique et d'un premier cadrage financier qui servira de base aux appels à projets nationaux qui seront lancés pour permettre sa mise en œuvre. En cela, il doit guider les stratégies des promoteurs des projets dont l'autorisation est conditionnée au respect des dispositions de ce schéma.

# 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL LES ACTIONS

## II LES ACTIONS

### 2.1 Le tableau synoptique des actions

| INTITULÉ  | 2009   | 2010  | 2011  | 2012 | 2013  |
|---|--|---|---|------|-------|
| <b>1. AUGMENTER QUANTITATIVEMENT ET QUALITATIVEMENT LES COMPÉTENCES ET LES RESSOURCES COLLECTIVES SUR LES HANDICAPS RARES</b>                               |  |   |   |      |       |
| <b>1.1. Organiser la centralisation et la diffusion de l'information sur les handicaps rares</b>  |  |   |   |      |       |
| <b>1.1 /1. Mettre en place une base de données nationale handicaps rares en ligne, en lien avec et en complément d'Orphanet</b>                             | Documenter les conséquences des maladies rares en termes de handicap et exploiter Orphanet sur les combinaisons de handicaps rares |   |   |      |       |
|   | Signer une convention cadre CNSA–INSERM  | Mettre en œuvre la convention-cadre CNSA–INSERM 2009–2012 pour bâtir des outils d'information spécifiques interfacés sur les handicaps rares  |   |      | Bilan |
| <b>1.1 /2. Développer et organiser l'information des personnes et des familles ainsi que des professionnels et des institutions sur les handicaps rares</b> |  |   |   |      |       |
| <b>1.1 /2.1. Organiser l'information en direction des personnes et des familles</b>   |  | Mettre en réseau les sites internet des centres de ressources nationaux handicaps rares   |   |      |       |
|   |  | Installer dans chaque centre de ressources un bureau d'accueil des associations de personnes  |   |      |       |
|   |  | Étudier les collaborations possibles des centres de ressources nationaux handicaps rares avec Santé Info Droits, Maladies Rares Info Services |   |      |       |
| <b>1.1 /2.2. Organiser l'information en direction des institutions et des professionnels</b>  | Informer les équipes pluridisciplinaires des MDPH  |   | Réaliser une étude (recherche action) sur l'évaluation des besoins de compensation des personnes afin de déterminer si des pratiques, méthodes ou outils particuliers doivent être développés par les MDPH<br>Informer les professionnels de santé et du médico-social (y compris <i>via</i> les écoles de formation) |      |       |
| <b>1.1 /2.3. Organiser la sensibilisation à la définition et aux conséquences d'un handicap rare par une communication inscrite dans la durée</b>           | Concevoir un plan de communication   | Déployer un plan de communication   |   |      |       |
|   |  | Éditer un support de communication et le diffuser   |   |      |       |
|   |  |   | Créer un événement de type rencontres professionnelles  |      |       |
|   |  | Mettre en place des partenariats avec la presse spécialisée   |   |      |       |

- Actions du schéma national handicaps rares concernant l'organisation sociale et médico-sociale
- Actions de coopération entre le schéma national handicaps rares et le plan maladies rares
- Actions d'accompagnement de la mise en œuvre du schéma national handicaps rares (formation, communication et recherche)

| INTITULÉ  | 2009  | 2010   | 2011   | 2012   | 2013                                       |
|---|---|--|--|--|--|
| <b>1.2. Consolider, développer et compléter les expertises spécialisées disponibles au niveau national</b>  |   |  |  |  |  |
| <b>1.2 /1. Développer la connaissance sur les populations ayant un handicap rare et sur leur parcours de vie</b>  | Préparer le cahier des charges de l'enquête qualitative   | Réaliser l'enquête qualitative préalable à la constitution d'une cohorte de personnes ayant un handicap rare (enfants et adultes)                      |  | Mettre en place et suivre une cohorte d'enfants et d'adultes ayant différents types de handicaps rares |  |
| <b>1.2 /2. Consolider et valoriser en commun les expertises acquises sur les combinaisons de déficiences sensorielles au sein des trois centres de ressources nationaux handicaps rares</b> | Formaliser les savoirs, les outils et les pratiques   |  |  |  |  |
|   |   | Organiser une base documentaire commune graduée en fonction des publics visés  |  |  |  |
|   |   | Élaborer un système d'information commun structuré et évolutif   | Mettre en œuvre le système d'information commun et partagé avec les équipes-relais |  |  |
| <b>1.2 /3. Confirmer la mission nationale des trois centres de ressources expérimentaux handicaps rares et la faire évoluer dans son organisation et ses priorités</b>                      | Autoriser les centres de ressources nationaux sur la base d'un cahier des charges définissant les missions prioritaires et les modalités de mise en œuvre |  |  |  |  |
|   | Finaliser les modes de coopération et de mutualisation des centres de ressources  |  |  |  |  |
|   |   | Renforcer les moyens des centres de ressources nationaux handicaps rares avec signature d'un document contractuel                                      |  |  |  |
|   | Réaliser un état des lieux des travaux de recherche en cours ou en perspective au sein des trois centres de ressources nationaux                          | Formuler des hypothèses de recherche   | Réaliser un 1 <sup>er</sup> appel à projets  |  | Réaliser un 2 <sup>e</sup> appel à projets |
| <b>1.2 /4. Renforcer les coopérations entre centres de ressources nationaux handicaps rares et centres de référence maladies rares</b>  | Réaliser une enquête DHOS–CNSA auprès des centres de référence maladies rares sur leurs interventions sociales  |  |  |  |  |
|   |   | Produire un guide de bonnes pratiques commun (centres de référence/centres de ressources)  |  |  |  |
|   |   | Impulser, en lien avec la DHOS, des conventions interinstitutions entre les centres de ressources nationaux et les centres de référence maladies rares |  |  |  |

| INTITULÉ  | 2009   | 2010   | 2011  | 2012   | 2013 |
|---|--|--|---|--|------|
| 1.2 /5. Créer des ressources nationales d'appui aux équipes sociales et médico-sociales pour d'autres combinaisons de handicaps rares   |  |  | Élaborer un cadre de référence d'un centre ressources national médico-social sur troubles sévères du comportement et handicaps rares  | Réaliser un appel à projets national pour le centre de ressources national |      |
|   |  | Élaborer un cadre de référence des centres de ressources nationaux handicaps rares lié au domaine handicap rare et épilepsie sévère  | Réaliser un appel à projets national pour les centres de ressources nationaux   |  |      |
| <b>1.3. Renforcer et organiser le repérage des situations de handicaps rares et l'évaluation fonctionnelle pluridisciplinaire spécialisée sur l'ensemble du territoire</b>  |  |  |   |  |      |
| 1.3 /1. Consolider et développer sur l'ensemble du territoire le repérage précoce et l'évaluation fonctionnelle chez l'enfant ayant un handicap rare  |  | Identifier les coopérations possibles entre les centres de ressources nationaux, l'ANCRA et l'ANECAMSP   | Déployer des coopérations en région entre les équipes-relais handicaps rares, les CRA, les CAMSP, les services de PMI.<br>Organiser des journées professionnelles   |  |      |
| 1.3 /2. Définir les conditions de repérage des situations de handicaps rares chez l'adulte et mettre en œuvre un plan d'action avec les ESMS concernés et l'appui des centres de ressources nationaux handicaps rares |  | Élaborer un plan d'action avec les ESMS concernés, l'appui des centres de ressources nationaux handicaps rares et des MDPH à partir de l'expérience du CRESAM  | Mettre en œuvre le plan d'action en l'intégrant dans le programme de travail des centres de ressources nationaux handicaps rares  |  |      |
|   |  |  | Réaliser des recherches actions associant les centres de ressources nationaux handicaps rares et les EHPAD pour caractériser les conditions de transfert des connaissances sur le handicap rare vers les combinaisons de handicaps sensoriels aux polyopathologies du grand âge | Intégrer les connaissances dans les plans de formation continue            |      |
| 1.3 /3. Appuyer et former les professionnels de la santé et de l'accompagnement social et médico-social   | Concevoir un cadre de référence pluriannuel national en formation continue sur les handicaps rares par niveaux d'expertise | Former les experts des centres de ressources nationaux handicaps rares. Réaliser des actions en direction des professions sociales et paramédicales, auprès des écoles de travail social, responsables de services sociaux | Mettre en place une organisation structurée d'échanges de pratiques de soutien aux nouvelles fonctions d'accompagnement subsidiaire   | Diffuser les travaux de recherche et les transférer vers les pratiques     |      |

| INTITULÉ  | 2009  | 2010  | 2011  | 2012  | 2013                      |
|---|---|---|---|---|---------------------------|
| <b>2. STRUCTURER TERRITORIALEMENT LES EXPERTISES ET LES ACCOMPAGNEMENTS MÉDICO-SOCIAUX</b>  |   |   |   |   |                           |
| <b>2.1. Constituer des relais interrégionaux en réseau avec les centres de ressources nationaux et les lieux ressources en région</b>                             |   |   |   |   |                           |
| <b>2.1 /1. Élaborer le diagnostic en région ou interrégion des ressources existantes</b>  | Établir une première cartographie des compétences en interrégion  | Généraliser la cartographie   |   | Procéder à la mise à jour   | Procéder à la mise à jour |
| <b>2.1 /2. Définir les missions des équipes ressources relais et leur cadrage préalable à l'appel à projets</b>   | Élaborer le cahier des charges servant de base à l'appel à projet pour la reconnaissance des équipes-relais interrégionales handicaps rares   | Labelliser des équipes-relais à raison de 1 à 3 équipes par an  |   |   |                           |
| <b>2.1 /3. Mettre en réseau les compétences disciplinaires présentes au sein des ESMS</b>   |   | Développer les protocoles et les conventions interservices mises en compétences complémentaires au sein des ESMS                            |   |   |                           |
| <b>2.1 /4. Organiser et promouvoir la formation continue interdisciplinaire des experts des centres de ressources nationaux handicaps rares et équipes-relais</b> | Élaborer un premier plan de formation   | Mettre en place un dispositif national de formation en handicaps rares  | Fixer et suivre des objectifs prioritaires de formation             |   |                           |
| <b>2.2. Développer l'offre de service à domicile et en établissements</b>   |   |   |   |   |                           |
| <b>2.2 /1. Adapter et renforcer l'accompagnement adapté à domicile des personnes ayant un handicap rare</b>   |   | Réaliser le diagnostic des freins et limites des interventions à domicile (conseils généraux, gestionnaires de service, besoins de soutien) | Inciter aux coopérations interservices d'expertises complémentaires |   |                           |
|   |   |   | Soutenir nationalement des projets d'accueil temporaire médicalisés |   |                           |
| <b>2.2 /2. Définir les principes et objectifs d'accueil en établissements</b>   | Compléter et valider la cartographie des ressources spécialisées existantes   |   |   |   |                           |
|   | Définir un cahier des charges des ESMS à projets spécifiques handicaps rares à vocation interrégionale  | Réaliser l'appel à projets  |   |   |                           |
| <b>2.2 /3. Cadrer quantitativement une offre adaptée aux besoins et attentes spécifiques des personnes</b>  | Créer, en deux tranches, 300 places en unités spécifiques handicaps rares pour adultes  |   |   |   |                           |
|   |   | Réaliser un 1 <sup>er</sup> appel à projets pour la création de 7 à 9 unités  |   | Réaliser un 2 <sup>e</sup> appel à projets pour la création de 7 à 9 unités |                           |
|   | Renforcer les structures non spécialisées accueillant une ou quelques personnes adultes ou enfants ayant un handicap rare et ne disposant pas du plateau technique suffisant (majoration prix de journée) |   |   |   |                           |

## 2.2 Le détail des fiches

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

#### 1.1 Organiser la centralisation et la diffusion de l'information sur les handicaps rares

##### 1.1 / 1 Mettre en place une base de données nationale handicaps rares en ligne, en lien avec et en complément d'Orphanet

#### 1 OBJECTIFS

Documenter les maladies rares en termes de conséquences potentiellement à l'origine de handicaps, afin de fournir aux professionnels du champ du handicap des données leur permettant de prendre en compte de façon optimale les besoins des personnes. Également, repérer et indexer, pour les groupes de handicaps rares suivis par les centres de ressources nationaux existants et futurs, les maladies rares qui en sont à l'origine. Il s'agit de contribuer à une meilleure orientation dans le système de soins et d'accompagnement social et médico-social.

Hiérarchiser les maladies devant faire l'objet de cette indexation à partir de données extraites d'Orphanet (maladies rares entraînant des handicaps rares, dysphasie grave, épilepsie sévère, troubles sévères du comportement, déficiences sensorielles...) et des besoins exprimés par les centres de ressources nationaux handicaps rares et, le cas échéant, par les MDPH.

Concevoir un site d'information sur les handicaps rares, liés ou non à des maladies rares, pouvant être soit autonome par rapport à Orphanet, soit compris dans ce site, selon les préférences des utilisateurs, qu'il conviendra de tester.

Soutenir les collaborations Orphanet-MDPH pour favoriser l'accès des lieux de proximité aux bases d'information spécialisée et inversement, vérifier l'adaptation des informations diffusées aux besoins de professionnels en charge de l'accueil et de l'évaluation des handicaps généralistes.

#### Destinataires

- Les associations de personnes.
- Les professionnels de la santé, de l'évaluation des besoins des personnes, de l'accompagnement social et médico-social.

#### 2 ACTIONS

##### Action n° 1

Compléter les informations par maladies rares sur les versants handicap, évolutivité et suivi social.

- En enrichissant la description des maladies rares d'informations concernant les conséquences fonctionnelles de la maladie.
- En indexant les maladies rares avec les termes de la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF / tests de faisabilité préalables à prévoir).

À cette fin, Orphanet est prêt, en liaison avec les centres de référence, à tester ses fiches auprès des MDPH.

##### Action n° 2

Conclure une convention-cadre CNSA-INSERM 2009-2011 portant sur l'ensemble des objectifs précédemment cités, qui prévoira les liens avec les centres de ressources nationaux handicaps rares.

Point de vigilance : pluridisciplinarité des expertises à mobiliser au-delà des expertises médicales.

Concevoir en commun le plan d'action dans le but de bâtir des outils d'information spécifiques sur les handicaps rares.

#### Méthode

- Mettre en place un groupe de travail Orphanet/centres de ressources nationaux handicaps rares/autres experts pour lister les mots-clés ayant du sens pour les professionnels confrontés aux handicaps rares, les organiser par grands types de handicap, les hiérarchiser en caractérisant leurs liens avec les diagnostics ; l'hypothèse est de définir des listes prioritaires à partir de la complexité des prises en charge.
- Procéder à la revue de la littérature (associations de malades, Orphanet et centres de ressources nationaux handicaps rares).
- Rédiger et relire (associer une équipe de MDPH).



- Valider.
- Diffuser une collection particulière *Handicap* à destination des professionnels, des personnes et de leurs proches.

### 3 ACTEURS

**Pilote** : CNSA.

**Partenaires** : INSERM (Orphanet et Institut de santé publique), centres de ressources nationaux.

**Associés** : associations de personnes, centres de référence maladies rares concernés, MDPH, experts des domaines documentés, CCOMS CIF.

**Soutien** : DGS.

### 4 CALENDRIER

- Projet de convention CNSA–INSERM : novembre 2009.
- Programme de travail : 2009–2012.

### 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

#### **Mode conventionnel**

- Engagement pluriannuel des partenaires : convention-cadre de trois ans et avenant annuel définissant l'action.
- Financement CNSA (section V) : 3 x 100 000€ sur trois ans.

### 6 ÉVALUATION

#### **Indicateurs**

- Nombre de fiches Orphanet complétées sur le versant handicap et social.
- Opérationnalité de la base handicaps rares.
- Nombre de fiches handicaps rares dans la collection *Handicaps rares*, complétant Orphanet.
- Nombre de connexions internet.

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

### 1.1 Organiser la centralisation et la diffusion de l'information sur les handicaps rares

#### 1.1 /2 Développer et organiser l'information des personnes et des familles ainsi que des professionnels et des institutions sur le handicap rare

##### 1.1 /2.1 Organiser l'information auprès des personnes et des familles

### 1 OBJECTIFS

Les contributions des associations de personnes pour l'élaboration du schéma national illustrent le déficit et les discontinuités d'information sur les droits, les possibilités d'aide théoriques et réelles ainsi que les ressources locales d'intervention.

Un investissement de moyen et long termes, au-delà de l'effort continu des associations de personnes, y compris dans un cadre européen, voire international, pour organiser et élever l'information des personnes et des familles, est à promouvoir.

L'objectif d'information suppose la mobilisation combinée des centres de ressources nationaux et des MDPH en proximité, en lien avec les associations de personnes.

Compte tenu de l'étendue de leurs missions et du volume de demandes à traiter, l'attente principale des MDPH, en matière d'information sur les handicaps rares est d'assurer une orientation de qualité, par une bonne connaissance des lieux de ressources spécialisés capables de répondre de façon adaptée et globale.

L'identification des compétences locales disponibles en région au sein des ESMS sur les groupes de handicaps rares (cf. *fiche action 2.1 /2.*) paraît de nature à soutenir aussi les MDPH dans leur fonction d'information.

L'information sur les ressources existantes sur les handicaps rares par territoire doit être disponible fin 2010.

### 2 ACTIONS

#### Action n° 1

Mettre en réseau les sites internet des centres de ressources nationaux handicaps rares et concevoir en commun la politique d'information et de communication (cf. *évolution des missions des centres de ressources nationaux et priorités à cinq ans*).

#### Action n° 2

Mettre en place un bureau d'accueil des associations de personnes au sein de chaque centre de ressources.

#### Action n° 3

Étudier les collaborations possibles entre les centres de ressources nationaux handicaps rares et Santé infodroits, Maladies rares infoservices, le service téléphonique de Priorité santé mutualiste et autres : envoi des questions, mutualisation d'accueil téléphonique...

- Soutien aux MDPH pour l'amélioration de leur capacité d'information, à partir de l'expression de leurs attentes.
- Suivi des questions sociales non ou mal solutionnées repérées par les centres de référence maladies rares.

#### Action n° 4

Ouvrir aux initiatives internationales.

### 3 ACTEURS

**Maître d'œuvre** : centres de ressources nationaux handicaps rares.

**Partenaires** : Santé infodroits, Maladies rares infoservices, Priorité santé mutualiste, MDPH, Associations de personnes...

### 4 CALENDRIER

Mission permanente des centres nationaux (cf. *fiche 1.2 /3*).

---

## 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

Renforcement des moyens communs des centres nationaux sur la base d'une contractualisation objectifs-moyens (*cf. fiche 1.2/3. et annexe programmatique*) et en particulier sur les objectifs de documentation, de système d'information et de politique de communication.

## 6 ÉVALUATION

- Bilan annuel des associations de personnes (ou bilan biennal).
- Bilan triennal des MDPH dans le cadre de la convention d'appui à la qualité de service.
- Opérationnalité du site d'information des centres de ressources nationaux handicaps rares.
- Nombre de connexions sur le site handicaps rares des centres de ressources nationaux handicaps rares.
- Évaluation des objectifs remplis par les centres de ressources nationaux handicaps rares (*cf. fiche 1.2 /3.*).

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

### 1.1 Organiser la centralisation et la diffusion de l'information sur les handicaps rares

1.1 /2 Développer et organiser l'information des personnes et des familles ainsi que celle des professionnels et des institutions sur le handicap rare

1.1 /2.2 Organiser et développer l'information en direction des institutions et des professionnels

### 1 OBJECTIFS

Des professionnels informés et vigilants et des institutions ouvertes aux ressources de leur environnement sont essentiels pour garantir le maximum de chances de communication, d'apprentissage et d'autonomie aux personnes, au-delà de la manière d'appréhender la déficience principale.

Il s'agit, d'une part de permettre aux institutions et aux professionnels d'exercer leurs missions de façon éclairée alors qu'ils sont confrontés à des situations rares et complexes et, d'autre part, de ne pas les laisser seuls face à une évaluation nécessitant des expertises multiples, ou en quête de solutions à concevoir dans un espace dépassant la proximité.

L'objectif prioritaire à atteindre dans ce domaine est de renforcer l'information auprès :

- des médecins généralistes et spécialistes (pédiatres, ophtalmologistes, ORL, psychiatres, neurologues, médecins de rééducation fonctionnelle) ;
- des équipes pluridisciplinaires des MDPH ;
- des professionnels des ESMS, pour enfants et pour adultes.

### 2 ACTIONS

#### Action n° 1

Mettre en place des partenariats avec la DGS en direction de la conférence des doyens de faculté de médecine, et avec l'INPES, pour l'information des professions de santé.

#### Action n° 2

Formaliser les liens avec les écoles de formation paramédicales et sociales.

#### Action n° 3

Mettre en place un partenariat d'information avec les MDPH.

#### Action n° 4

Réaliser une étude (recherche-action) sur l'évaluation des besoins de compensation des personnes afin de déterminer si des pratiques, méthodes ou outils particuliers doivent être développés par les MDPH.

L'implication des associations représentant les personnes et leurs proches dans l'information des professionnels est à étudier, à l'instar d'expériences menées dans certains domaines du handicap.

### 3 ACTEURS

**Pilotes :** CNSA en charge de l'information générale sur les handicaps rares et de l'information du réseau auprès des MDPH, dans le cadre de sa fonction d'animation de réseau.

Centres de ressources nationaux handicaps rares, en charge de l'information technique spécialisée à l'intention des professionnels.

### 4 CALENDRIER

Action permanente dont les étapes sont à préciser pendant la durée du schéma.

### 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

- Moyens de la CNSA : sites internet, partenariats presse, site extranet pour les MDPH, les conseils généraux, et les services déconcentrés de l'État.
- Moyens des centres de ressources à renforcer sur cette fonction.

### 6 ÉVALUATION

- Signature effective de partenariats.
- Réalisation effective de l'étude.

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

## 1.1 Organiser la centralisation et la diffusion de l'information sur les handicaps rares

### 1.1 /2 Développer et organiser l'information des personnes et des familles ainsi que des professionnels et des institutions sur le handicap rare

#### 1.1 /2.3 Organiser la sensibilisation à la définition et aux conséquences d'un handicap rare par une communication inscrite dans la durée

## 1 OBJECTIFS

Bâtir une communication illustrative sur le thème « Pourquoi 1 handicap + 1 handicap = handicap puissance 6 ? », et « comment chacun peut-il agir pour développer la vigilance collective ? » : promouvoir « la pédagogie du doute » et les coopérations pluridisciplinaires.

## 2 ACTIONS

### Action

Concevoir un plan de communication à partir des situations de vie des personnes pour illustrer la définition du handicap rare et identifier les contacts possibles.

1 – Rendre l'environnement réceptif et vigilant à ces situations peu fréquentes en évitant l'isolement des professionnels.

Les destinataires principaux sont les professionnels des MDPH (en priorité les équipes pluridisciplinaires), des ESMS, les médecins généralistes et spécialistes, les facultés et les écoles de formation. Les sociétés savantes et le milieu de la recherche seront également sensibilisés.

L'étude de faisabilité précisera les priorités parmi ces publics, en tenant compte de leurs connaissances, pratiques et attentes en matière de handicap en général, et de handicaps rares en particulier (notamment pour les médecins généralistes et spécialistes). Cette action de communication pourrait être également déclinée auprès d'autres publics, comme les associations de personnes et leur entourage.

Le plan de communication pourrait comporter différents volets (événementiel, informatif, partenariats et relations presse...) qui s'articuleront de façon à faire émerger le sujet des handicaps rares, à le faire exister concrètement, à réunir les professionnels concernés et à mettre à leur disposition l'information utile. L'enjeu sera de construire et d'alimenter la dynamique de ce plan dans la durée, en veillant à la progressivité du message délivré.

2 – Construire et alimenter la dynamique du schéma national dans la durée, en veillant à ce que les messages délivrés soient déclinés en fonction des types de publics.

La constitution de la base de données handicaps rares constituera le socle de ce qui sera mis à disposition des différents publics en matière d'information (cf. fiche action 1.1 /1.).

## 3 ACTEURS

**Pilote** : CNSA.

**Partenaires** : centres de référence nationaux handicaps rares.

**Associés** : associations de personnes et d'aidants concernées par ce sujet.

## 4 CALENDRIER

2009-2012 : trois étapes de communication sont à prévoir.

## 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

Les premiers éléments de communication pourraient être les suivants.

- Édition d'un support de communication (l'inscrire dans la communication générale sur les priorités du schéma national).
- Diffusion de cette brochure : partenariats institutionnels et/ou encartage dans des supports presse.
- Création d'un événement de type rencontres professionnelles.
- Opérations de relations presse et de partenariats avec la presse spécialisée.

**Moyens** : communication de la CNSA et notamment des centres de ressources nationaux handicaps rares, en lien avec les associations de personnes. Collaboration avec la DGS et l'INPES pour l'information des professionnels de santé.

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

1.2 Consolider, développer et compléter les expertises spécialisées disponibles sur les handicaps rares au niveau national

1.2 /1 Développer la connaissance sur les populations ayant un handicap rare et sur leur parcours de vie

### 1 OBJECTIFS

Disposer de connaissances afin de mieux connaître le parcours de vie des personnes (enfants et adultes) : leur cheminement entre experts, établissements et services sanitaires et médico-sociaux – secteur éducatif et professionnel – aides à domicile, les difficultés rencontrées, leurs besoins et ceux de leur entourage. Ces informations ne sont actuellement pas accessibles, ni à partir des enquêtes de population générale, ni à partir des systèmes d'information généralistes.

### 2 ACTIONS

#### Action n° 1

Mener une enquête qualitative à la fois rétrospective et prospective sur deux ans sur un échantillon représentatif d'une certaine diversité de handicaps rares sélectionnés dans les trois centres de ressources nationaux.

#### Action n° 2

Sur ces bases, constituer et suivre une cohorte de personnes (enfants et adultes) ayant un handicap rare.

#### Action n° 3

Construire, à partir des données accumulées par les centres de ressources nationaux handicaps rares, des hypothèses de parcours types (afin de nourrir les actions des fiches 1.1 /2. et suivantes et 1.2 /4.).

### 3 ACTEURS

#### Action n° 1 et 2

**Pilote** : CNSA.

**Partenaires** : chercheurs – centres de ressources nationaux handicaps rares – Institut national de veille sanitaire (INVS) – DGS-Institut de recherche en santé publique (IRESP).

**Associé** : Eurordis.

#### Action n° 3

**Pilote** : centre de ressources nationaux handicaps rares.

### 4 CALENDRIER

2010–2011 : réalisation de l'enquête qualitative.

2012–2014 : constitution et suivi de la cohorte.

### 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

Financement de la CNSA (section V).

### 6 ÉVALUATION

À définir.

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

## 1.2 Consolider, développer et compléter les expertises spécialisées disponibles sur les handicaps rares au niveau national

### 1.2 /2 Consolider et valoriser en commun les expertises acquises sur les combinaisons de déficiences sensorielles au sein de chacun des trois centres de ressources nationaux handicaps rares

#### 1 OBJECTIFS

L'évaluation des trois centres de ressources montre que des savoirs importants ont été accumulés dans les trois domaines principaux que sont :

- le repérage et la typologisation des populations suivies,
- le développement de techniques de bilan fonctionnel approfondi
- le développement de techniques d'apprentissage, de communication, et d'insertion très spécifiques.

Il s'agit de consolider, de compléter et de structurer ces savoirs théoriques et ces pratiques acquises, principalement sur un mode empirique, à partir des interventions individuelles réalisées par les trois centres de ressources afin de faciliter la diffusion de ces informations en fonction des publics concernés.

Les centres disposent de données administratives et individuelles très fouillées, souvent accompagnées de filmographie.

L'élaboration d'un système d'information structuré doit permettre une exploitation statistique et épidémiologique de ces données. Cela suppose :

- un recueil systématique de données et de variables étiologiques, fonctionnelles et socio-démographiques des personnes suivies;
- l'organisation de la remontée de données avec les partenaires professionnels et les institutions au sein desquelles interviennent les centres ;
- la circulation de l'information entre les trois centres.

Ce système d'information permettra de préciser les évolutions et d'évaluer les effets des stratégies déployées et des interventions. Il contribuera d'autre part à un meilleur cadrage épidémiologique des handicaps rares (prévalence, incidence et distribution géographique et socio-économique des populations suivies) et à l'identification des éléments de repérage supplémentaires.

#### 2 ACTIONS

##### Action n° 1

Capitaliser et organiser les connaissances et les savoirs pratiques acquis.

- Formaliser les savoirs, les outils et les pratiques.
- Constituer des protocoles plus établis pour des interventions auprès des combinaisons de handicaps les plus récurrentes rencontrées.
- Capitaliser et consolider les savoirs pratiques sur les modalités d'accueil et d'adaptation de l'environnement des personnes souffrant de déficience sensorielle en mutualisant ce qui peut l'être (logiciels, techniques, outils...).

Procéder à une analyse plus systématique des trajectoires scolaires et sociales des personnes présentant les différents types de handicap couverts. Cela permettrait d'identifier, en amont des situations classiques de crise et de rupture amenant les interventions des centres, une définition plus aboutie d'opportunités d'intervention.

Constituer en premier lieu un répertoire de protocoles d'intervention et de formation pour identifier les outils de transmission existants.

Organiser une base documentaire commune graduée en fonction des publics visés (les centres de ressources, les professionnels, les familles et les personnes concernées) et définir en commun une stratégie de diffusion plus large.

##### Action n° 2

Élaborer un système commun d'information structuré (connaissance de la population, mise en œuvre des missions et des services rendus par population et territoire...) et constituer une base de données commune aux centres de ressources nationaux et aux relais interrégionaux, à mettre en place (*lien avec les fiches actions 1.1 /1. et 2.1 /3.*)

# 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL LES ACTIONS

## 3 ACTEURS

**Pilote** : centres de ressources nationaux.

## 4 CALENDRIER

2009–2010

Mise en œuvre d'une base de données nationale, organisation de la circulation de l'information entre les trois centres et diffusion simplifiée et générique des connaissances acquises.

2009–2012

Élaboration et mise en œuvre d'un système d'information structuré et évolutif.

## 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

Mise en commun des moyens humains et matériels des trois centres de ressources sur la fonction documentaire, avec un renforcement de moyens humains, notamment sur les fonctions de valorisation des connaissances et de pratiques (organisation de réseau, documentaliste, compétence statistique, épidémiologiste, formation de formateur...) et techniques (nouvelles technologies de l'information et de la communication).

Le recours à des prestations externes ainsi que le développement de partenariats avec des institutions scientifiques (centres universitaires et de recherche, réseau des observatoires régionaux de santé...) sera étudié.

Les centres pourraient s'assurer le concours d'un doctorant (discipline à déterminer) pour la formalisation de pratiques.

**Financement** : Objectif national de dépense de l'Assurance maladie (ONDAM) – CNSA (cf. *fiche action 1.2 /3. et annexe programmatique et financière § 2.5*).

## 6 ÉVALUATION

- Consolidation, valorisation et diffusion de la synthèse des savoirs et des outils.
- État d'avancement de la base de données et du système d'information.
- Mesure de l'utilisation de ces bases et guides.



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

## 1.2 Consolider, développer et compléter les expertises spécialisées disponibles sur les handicaps rares au niveau national

### 1.2 /3 Confirmer la mission nationale des trois centres de ressources expérimentaux handicaps rares, à l'issue de l'évaluation externe de l'ANESM et la faire évoluer dans son organisation et ses priorités

#### 1 OBJECTIFS

À la suite de l'évaluation externe, conduite sous l'égide de l'ANESM, des trois centres de ressources nationaux handicaps rares, mis en place en 1998 sous une forme expérimentale, il ressort du rapport rendu public en février 2009 qu'il est important de maintenir et de consolider pour ces trois centres expérimentaux un statut de centre de ressources national.

Les apports des centres et le *corpus* de connaissances constitué sur les conditions du développement et de la communication de personnes atteintes de handicaps associés à des déficiences sensorielles ou linguistiques, est incontestable. Il relève d'une expertise spécifique et justifie l'hypothèse à l'origine de la création des trois centres.

À ce stade de leur développement, il est utile de mettre en évidence les convergences d'approche et d'investissement.

Ainsi l'action des trois centres a-t-elle permis de consolider et de formaliser :

- des méthodes de diagnostic et de bilan fonctionnel par le biais d'outils et de démarches d'observation aujourd'hui transmissibles ;
- des actions de sensibilisation, voire la formation, à divers degrés, des acteurs du dépistage précoce et de la prise en charge ;
- des méthodes et outils d'accompagnement du développement, des stratégies d'apprentissage et d'adaptation ;
- des outils pertinents, concrets et pragmatiques d'aide à la vie quotidienne.

Les centres ont développé leurs missions de manière peu articulée entre eux, chacun assumant l'ensemble de sa charge, nationale et de proximité, dans le registre des appuis comme de la capitalisation.

Les modalités de déploiement des activités, en vue d'une optimisation des réponses aux missions, devront permettre

de **maintenir une expertise très pointue à l'égard des populations spécifiques** suivies. Elles devront également permettre d'optimiser les **fonctions de repérage, de transfert aux professionnels, de constitution de réseaux et de consolidation des savoirs**, par le déploiement, en partie, d'autres modalités de fonctionnement. Un troisième pôle des fonctions des centres de ressources, aujourd'hui investi inégalement, est le **soutien et le relais auprès des pouvoirs publics des besoins et des attentes des personnes handicapées et de leur entourage**, en termes de reconnaissance des droits et d'accès à des prises en charge adaptées.

Il apparaît donc important de distinguer, au regard de cette évaluation, ce qui, à juste titre, relève aujourd'hui de compétences spécifiques, ou de l'expertise technique d'une équipe sur une population très particulière, et ce qui relèverait plutôt d'une stratégie commune, d'une délégation à une personne ou à une équipe-relais local, d'une mutualisation ou d'une augmentation de moyens<sup>(14)</sup>.

Les nouvelles méthodes d'organisation du champ médico-social, que sont la contractualisation et la coopération, constituent un cadre adapté et évolutif à l'exercice des missions confiées aux centres de ressources nationaux, tout en s'inscrivant dans la continuité.

Cette coopération peut revêtir diverses formes juridiques. À ce titre, le groupement de coopération sociale et médico-sociale des trois centres de ressources actuels peut permettre non seulement un rapprochement des organismes gestionnaires actuels sur des éléments de fonctionnement, d'organisation et la mutualisation de moyens pour certaines fonctions, mais également un rapprochement des équipes dans la conception et la stratégie de mise en œuvre des actions. Il s'agirait en outre de permettre aux trois centres de développer toutes les potentialités offertes par les nouvelles technologies, sans remettre en cause la spécificité de chaque centre de ressources ni procéder à un regroupement géographique.

(14) Rapport ANESM d'évaluation externe des trois centres de ressources nationaux handicaps rares – novembre 2008.

# 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL

## LES ACTIONS

Enfin, les trois centres de ressources nationaux handicaps rares en fonctionnement contribuent chacun à des projets de recherche en cours. Certains comptent des chercheurs dans leur équipe, ce qui doit être soutenu.

Les centres de ressources nationaux, qui ont vocation à s'ouvrir à l'international, doivent, dans les cinq ans à venir, participer à des travaux de recherche et proposer des thèmes de recherche. Il s'agit de joindre leur pratiques et leur mission de formation de spécialistes à la recherche, dans un contexte où la recherche médico-sociale est peu développée et où il existe peu de recherche pluridisciplinaire, alors que celle-ci est centrale dans leurs missions. Dans le cadre des travaux préparatoires au schéma national, les centres de ressources nationaux ont réalisé un recensement des travaux de recherche en cours et une première expression de pistes d'études.

L'objectif est donc de monter des projets de recherche sur des thèmes communs et fédérateurs.

Compte tenu du contexte évoqué plus haut, l'hypothèse sera étudiée avec des pays européens ou francophones, pour disposer d'une masse critique et bénéficier de l'ouverture internationale. Les partenariats universitaires seront identifiés.

Il est précisé que la politique de recherche sur les handicaps rares est intégrée, d'une part à la politique scientifique plus globale de la perte d'autonomie, et d'autre part à la recherche sur les maladies rares.

### 2 ACTIONS

#### Action n° 1

Prioriser leurs missions, les fonctions à assurer et les actions à mener.

- Parmi ces fonctions, certaines doivent être conçues en commun et les actions consécutives menées en commun. D'autres ont un caractère transversal (conçues ensemble mais déclinées de façon différenciée si nécessaire). Enfin, certaines actions sont considérées comme étant spécifiques à l'expertise très spécialisée de chaque centre en fonction des problématiques des publics accompagnés et de la personnalisation de la réponse, cette spécialisation devant continuer à produire de nouvelles connaissances.

Le cadrage retenu dans les suites à donner à l'évaluation externe de l'ANESM conduit à un renforcement indispensable des fonctions communes et transversales, que les centres de ressources nationaux existants et futurs ont vocation à exercer en commun pour élever leur fonction de référence, démultiplier la valorisation des compétences acquises et s'inscrire davantage dans une

dimension internationale, en cohérence avec leur fonction de centre d'expertise national.

- L'adhésion au cahier des charges des missions des centres de ressources nationaux handicaps rares, travaillée en préalable avec les centres existants comprend :

- les bases partagées de l'autorisation donnée aux centres de ressources nationaux ;
- les objectifs prioritaires sur cinq ans assignés aux centres de ressources assortis de critères d'évaluation.

Parmi les actions à mettre en œuvre sont distinguées les actions de court, moyen et long termes (cf. « cadre de référence de l'évaluation des centres de ressources » page 68).

#### Action n° 2

Définir le cadre de référence de leur évolution, les modalités d'organisation générale retenues sur la base des conclusions de l'évaluation externe et les moyens dépendant des objectifs prioritaires fixés en préalable au renouvellement de leurs autorisations.

- Étude de faisabilité d'un GCSMS par rapport aux autres formes de coopération.
- Élaboration d'une convention constitutive d'un GCSMS.
- Constitution du GCSMS.

#### Action n° 3

Définir les modalités de pilotage national des centres de ressources nationaux handicaps rares.

- Le pilotage national du fonctionnement des centres nationaux doit être renforcé et organisé.

- Les relations CNSA/centres de ressources peuvent être définies dans un document contractuel visant un certain nombre d'objectifs, de missions et d'actions à mettre en œuvre, accompagnés de moyens de fonctionnement pour cinq ans. Ce document doit associer, d'une part les centres de ressources nationaux constitués en GCSMS, et d'autre part la CNSA et les services de l'État (au niveau national, au siège du GCSMS et sur le lieu d'implantation des centres de ressources).
- Un comité de pilotage pour l'élaboration, la négociation et le suivi de ces relations contractuelles est constitué.
- L'allocation de ressources est cadrée par la CNSA sur la base des engagements et des réalisations prévues dans le document contractuel, selon des modes homogènes, et quel que soit le lieu d'implantation du centre.

#### Action n° 4

Promouvoir la participation à la recherche des centres de ressources nationaux.

1 – Formulation des hypothèses de recherche, des ressources et partenariats universitaires et professionnels possibles par les centres de ressources nationaux.

Pour déterminer les projets de recherche, il est proposé de croiser les attentes des personnes et de leur entourage avec celles des professionnels, et avec les potentialités de la recherche, dans le cadre d'une série de séminaires.

L'idée serait d'identifier plusieurs axes d'intérêt, qui vraisemblablement recouperaient des axes de recherche d'autres types de handicap, permettant ainsi des mutualisations de recherche.

Parmi les thèmes communs identifiés par les centres de ressources nationaux (communication et linguistique, locomotion et canne électronique), le thème de la communication rejoint un sujet de travail porté par la Fondation motrice.

2 – Présentation devant le Conseil scientifique de la CNSA et le Conseil d'orientation scientifique sur les handicaps rares : à mettre en place dans le cadre de la mise en œuvre du schéma (*cf. pilotage national du schéma*) pour dégager les priorités de recherche.

3 – Lancement d'appels à projets de recherche (hypothèse de deux appels pendant la période du schéma).

4 – Mise en œuvre des projets de recherche retenus et financés.

### 3 ACTEURS

#### Actions n° 1 à 3

##### Pilotes

- DGAS pour le suivi des textes réglementaires, instruction et autorisation des projets suite au passage devant le CNOSS.
- CNSA pour le suivi de la mise en œuvre du schéma et du plan d'actions, y compris l'allocation budgétaire.
- Centres de ressources nationaux : acteurs de la transformation en GCSMS.
- DRASS DDASS puis Agences régionales de santé (ARS) du siège d'implantation pour l'autorisation et la tarification des établissements et services spécialisés.

#### Action n° 4

**Partenaires** : centres de ressources nationaux – universités – École des hautes études en santé publique (EHESP) – professionnels en ESMS-IRESP – associations de personnes.

### 4 CALENDRIER

2<sup>nd</sup> semestre 2009 : autorisation des centres de ressources.

1<sup>er</sup> semestre 2010 : finalisation de la coopération.

2<sup>nd</sup> semestre 2010 : négociation et signature d'un document contractuel en vue du pilotage.

Action n° 4 à décliner sur cinq ans.

### 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

#### Actions n° 1 à 3

Révision de la circulaire du 5 mars 1998 concernant les missions des centres de ressources nationaux.

Autorisation délivrée aux centres de ressources nationaux – DGAS.

Appui extérieur pour l'étude de faisabilité et l'aide à l'élaboration de la convention constitutive du GCSMS – crédits non pérennes entre 6 000 et 15 000 €.

Moyens affectés au GCSMS fixés dans le cadre de relations contractuelles.

#### Action n° 4

Moyens humains et budgets des centres ressources nationaux.

Programme de recherche pluridisciplinaire avec budget dédié.

### 6 ÉVALUATION

Respect du cahier des charges.

Évaluation à partir des critères définis dans le document contractuel.

### CADRE DE RÉFÉRENCE DE L'ÉVALUATION DES CENTRES DE RESSOURCES : IDENTIFICATION ET PRIORISATION DES MISSIONS DES CENTRES DE RESSOURCES HANDICAPS RARES

#### Identification des missions

Le rapport d'évaluation externe regroupe leurs missions dans trois types de déploiement.

- **Les actions à caractère individuel**, regroupant les interventions directes auprès des personnes atteintes de handicap rare et incluant le repérage, le diagnostic, le bilan approfondi des altérations fonctionnelles, l'élaboration d'une stratégie de prise en charge adaptée.

- **Les actions d'ensemble ou collectives**, regroupant principalement les actions d'information et de formation à l'intention des professionnels et la création de relais professionnels pour l'orientation des familles, le repérage de ces formes de handicap et le déploiement de stratégies adaptées d'apprentissage et d'accompagnement (en établissement et au domicile).

- **Les actions de capitalisation des connaissances sur les handicap rares**, d'approfondissement et de recherche, à partir de l'expérimentation et d'actions individuelles. Il s'agit de tenter de capitaliser la connaissance des publics, de leurs problématiques, les techniques ou démarches accumulées par la constitution de données et de savoirs mais aussi de théoriser la pratique auprès des personnes handicapées.

Les interventions à caractère individuel incluent près de la moitié des missions confiées initialement aux centres de ressources nationaux.

#### Priorisation des missions

Les travaux de la commission spécialisée ont montré que les centres de ressources se sont jusqu'alors concentrés sur des actions à caractère individuel. Or, il s'agit de centres d'expertises très spécialisés qui doivent davantage organiser la connaissance sur les handicaps rares, y compris en s'ouvrant à l'international, et la transférer.

C'est pour cette raison que la commission recommande de renforcer davantage et de se centrer sur les missions suivantes.

- Formalisation des connaissances et des pratiques (une clinique des limitations d'activité et des restrictions de participation sociale résultant des handicaps rares).
- Recherche.
- Formation des formateurs.
- Diffusion de l'information, du matériel.
- Développement de coopérations avec les autres centres d'expertises, dont les centres de référence maladies rares.
- Veille technique nationale et internationale.
- Repérage des expertises locales et préparation de la préfiguration des relais régionaux.

- Transfert d'expertises aux relais locaux.
- Expertise sur les situations les plus complexes, en appui des structures sanitaires et/ou médico-sociales.
- Appui aux missions des relais régionaux.
- Appui aux structures sanitaires, médico-sociales et aux professionnels de l'accompagnement (ex. : auxiliaires de vie, AVS, autres).
- Appui à l'accompagnement individualisé.
- Information continue des acteurs du système dans la région ou entre les régions : MDPH, Éducation nationale.

#### Les missions fondamentales relevant des centres de ressources nationaux handicaps rares pour construire une clinique des limitations d'activité et des restrictions à la vie sociale pour les personnes atteintes d'un handicap rare

- Capitaliser un haut niveau d'expertise, organiser les connaissances et les savoirs acquis sur les populations, leurs problématiques, l'évaluation fonctionnelle et l'accompagnement, et assurer leur diffusion.
- Appuyer les professionnels et les équipes intervenant en proximité sur l'évaluation pluridisciplinaire précoce des situations et l'élaboration de projets d'accompagnement individualisé des personnes.
- Avec les professionnels et les ESMS participant à l'accompagnement, faciliter le recours à l'appui externe quand il est nécessaire, renforcer la formation et le transfert des connaissances et des pratiques pour améliorer la qualité de l'accompagnement, son adaptation et son accessibilité.

Ces trois missions génériques assignées aux centres de ressources nationaux recouvrent des fonctions à assurer et des actions à mener. Il est proposé de repérer les actions qui doivent être menées en commun, celles qui ont un caractère transversal (conçues ensemble mais déclinées de façon différenciée si nécessaire), et enfin les actions spécifiques à chaque centre en fonction des problématiques des publics accompagnés et de la personnalisation de la réponse.

## Les perspectives de mise en œuvre des actions

Par ailleurs, parmi les actions qui seront à mettre en œuvre, il conviendra de distinguer les actions au court terme (1 à 2 ans), des actions au moyen terme (2 à 3 ans) et des actions au long terme (5 à 10 ans).

### Actions au court terme (1 à 2 ans)

Mise en œuvre d'une base de données nationale, en complément et en lien avec Orphanet, avec mise en réseau des sites internet des trois centres de ressources nationaux sur les handicaps rares... Organisation de la circulation de l'information entre les trois centres de diffusion simplifiée et générique des connaissances acquises dans les trois domaines.

- Identification de relais institutionnels dans les régions où

les centres ont déjà développé des partenariats.

- Supervision et formation de ces relais.
- Supervision et organisation de la formation.

### Actions au moyen terme (3 à 5 ans)

- Élaboration d'un système d'information structuré.
- Organisation de relais sur l'ensemble du territoire et la mise en œuvre des partenariats.
- Sensibilisation des MDPH.

### Actions au long terme (5 à 10 ans)

- Le développement de la contribution à la recherche.
- Le développement international.

Tableau récapitulatif par mission des fonctions des centres de ressources nationaux

| Missions   | Fonctions   | Actions   | Modalités d'exercice des fonctions  |
|--|---|---|---|
| <b>Capitaliser un haut niveau d'expertise, organiser les connaissances et les savoirs acquis et assurer leur diffusion</b> | Documenter les situations complexes requérant des combinaisons d'expertises rares et très spécialisées                          | Constituer des bases de données sur les populations suivies, afin d'améliorer la connaissance<br>Créer un système d'information sur les handicaps rares     | À partir de l'expertise spécifique de chaque centre de ressources, cette fonction est à mener en commun |
|  | Formaliser les pratiques  | Améliorer les connaissances sur les méthodes et les techniques d'accompagnement les plus adaptées<br>Théoriser la pratique auprès des personnes handicapées | Fonction transversale   |
|  | Participer à la recherche   | Développer des partenariats avec des institutions scientifiques (centres universitaires et de recherches, INSERM, ORS...)                                   | En commun   |
|  | Assurer une veille technique nationale et internationale  | Développer des contacts avec d'autres centres de ressources ou des réseaux européens ou internationaux travaillant auprès de populations similaires         | En commun   |
|  | Organiser le transfert d'expertises vers les relais (médecins généralistes, spécialistes, MDPH...) de façon continue et adaptée | Développer des relais de compétence   | En commun   |
|  | Prévoir la formation continue des experts des centres de ressources nationaux   | Inclure dans le projet des centres de ressources un volet de formation continue des personnels des centres de ressources                                    | En commun   |

# 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL

## LES ACTIONS

| Missions   | Fonctions  | Actions  | Modalités d'exercice des fonctions   |
|--|--|--|--|
| <b>Évaluer les situations et apporter un appui à l'élaboration de projets d'accompagnement individualisé des personnes en situation de handicap rare</b> | Affiner le diagnostic fonctionnel des limitations d'activité et des restrictions de participation à la vie sociale | Développer des outils d'évaluation fonctionnelle   | Spécifiques suivant les publics, avec mise en commun pour les publics requérant des interventions communes |
|  | Favoriser le parcours de vie des personnes et de leurs aidants   | Élaborer des stratégies de prise en charge adaptée<br>Développer des outils de communication ou des apprentissages et adapter des aides humaines ou techniques                   | Idem   |
|  | Informier et conseiller les personnes et leur famille  | Élaborer une politique de communication unique et un système d'information commun  | En commun  |
|  | Structurer l'offre d'appui et les relais aux personnes et aux aidants  | Créer des relais professionnels pour orienter les personnes et les familles  | En commun  |
| <b>Apporter un appui aux professionnels</b>  | Améliorer les fonctions de repérage des situations de handicaps rares. (développer la pédagogie du doute)          | Informier et former en continu les acteurs du système en région : MDPH, médecins de ville, CAMSP, SESSAD...  | En commun  |
|  | Apporter un appui à l'organisation territoriale des ressources spécialisée dans les handicaps rares                | Contribuer à identifier des ressources spécialisées au niveau interrégional et à développer des ressources et des compétences  | En commun  |
|  | Favoriser et participer aux réseaux d'expertise spécialisée nationaux  | Développer des partenariats avec des structures hospitalières (centres de référence) et avec les autres centres de ressources (CRA, Épilepsie)                                   | En commun  |
|  | Conseiller et appuyer les professionnels dans la mise en œuvre des accompagnements adaptés                         | Apporter une aide technique aux équipes des ESMS :<br>– sur des situations individuelles,<br>– sur l'élaboration ou la refonte de projets d'établissement                        | Interventions spécifiques de chaque centre en fonction des publics des ESMS                                |
|  | Élever le niveau de compétence   | Élaborer des actions de formation à destination des professionnels des ESMS, à destination de groupes de professionnels (orthophonistes, psychologues...), former des formateurs | En commun  |

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

## 1.2 Consolider, développer et compléter les expertises spécialisées disponibles sur les handicaps rares au niveau national

### 1.2 /4 Renforcer les coopérations entre centres de ressources nationaux handicaps rares et centres de référence maladies rares

Chacun dans leurs domaines, avec leurs missions propres, les centres nationaux constituent sur des situations peu fréquentes de nouvelles connaissances pour agir (fonction de référence). Ils éprouvent ainsi de nouvelles fonctions auprès des personnes, des aidants et des professionnels (médiation–appui en subsidiarité). La mutualisation des acquis bénéficierait au système d'ensemble.

#### 1 OBJECTIFS

- La prise en charge sociale des maladies rares est un axe de progrès qui ressort du bilan en cours du plan maladies rares 2005–2008.
- À l'instar de ce qui se construit sur certains handicaps rares et maladies rares (ex. : surdi-cécité et syndrome de Usher), les coopérations et complémentarités avec les centres et lieux de ressources médicaux inscrits dans des réseaux européens peuvent favoriser la circulation des connaissances respectives et aider à une meilleure continuité du soin et de l'accompagnement. La priorité pourrait être donnée à la question du repérage et à celle de la création de filières d'accompagnement (à partir d'un diagnostic de maladies rares, par exemple).

#### 2 ACTIONS

##### Action n° 1

Réaliser une enquête DHOS–CNSA auprès des centres de référence maladies rares sur leurs interventions sociales à l'égard du public suivi ainsi que sur les besoins sociaux et médico-sociaux identifiés (fin 2009–2012).

##### Action n° 2

Produire un guide des bonnes pratiques, en complémentarité entre les centres de référence maladies rares et les centres de ressources nationaux handicaps rares, intégrant les conséquences en termes de handicaps des maladies rares à destination des familles, des professionnels et des enseignants.

##### Action n° 3

En accord avec la DHOS, impulser des conventions interinstitutions entre les centres de ressources et les centres de référence maladies rares, définissant les engagements réciproques d'intervention. Un autre axe de collaboration pourrait être celui de l'information et de la transmission de dossiers aux centres de ressources

pour un diagnostic fonctionnel plus précis et l'élaboration d'une stratégie psycho-éducative d'accompagnement.

##### Action n° 4

Organiser tous les deux ans un colloque des centres de ressources nationaux handicaps rares et des centres de références maladies rares concernés, soutenu par la CNSA, pour mutualiser les connaissances et les expériences dans le cadre de leurs missions de référence.

#### 3 ACTEURS

##### Action n° 1

**Pilotes :** DHOS–CNSA.

##### Action n° 2

**Pilote :** centres de référence – centres de ressources.

**Partenaires :** Orphanet – associations de personnes.

##### Action n° 3

**Pilotes :** centres de référence et centres de ressources.

##### Action n° 4

**Pilote :** CNSA.

**Partenaires :** centres de référence, centres de ressources, associations de personnes.

#### 4 CALENDRIER

- 2009 : enquête DHOS–CNSA sur le suivi social dans les centres de référence maladies rares.
- 2010 : guide commun des bonnes pratiques sur certains handicaps rares issus de maladies rares.  
1<sup>re</sup> rencontre nationale des centres.
- 2012 : 2<sup>e</sup> rencontre nationale des centres.

# 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL

## LES ACTIONS

### 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

- Enquête CNSA–DHOS : assistance à la maîtrise d'ouvrage pour l'élaboration et le traitement de l'enquête.
- Guide des bonnes pratiques : moyens des centres de ressources (en lien avec le programme de travail de l'ANESM).
- Rencontres nationales : soutien du Conseil scientifique de la CNSA (*appui section V*).

### 6 ÉVALUATION

À définir.



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

## 1.2 Consolider, développer et compléter les expertises spécialisées disponibles sur les handicaps rares au niveau national

### 1.2 /5 Créer des ressources nationales d'appui aux équipes sociales et médico-sociales pour d'autres combinaisons de handicaps rares

#### 1.2 /5.1 Handicaps rares et troubles du comportement sévères

L'objectif de construire des expertises spécialisées complémentaires au niveau national sur deux groupes de handicaps rares a été validé dans le cadre des travaux de préparation du schéma.

Ces deux groupes sont les suivants :

- handicaps rares et troubles du comportement sévères (*fiche 1.2 /5.1*) ;
- handicaps rares et épilepsie sévère (*fiche 1.2 /5.2*).

### 1 OBJECTIFS

Dans les situations de handicap complexe relevant de la définition des handicaps rares, les troubles sévères du comportement se rencontrent assez fréquemment et potentialisent les difficultés pour la mise en œuvre de réponses adaptées : le diagnostic des causes (qui peuvent être en lien avec une maladie rare) et l'évaluation fonctionnelle des déficiences demandent une expertise particulière. La gravité des troubles du comportement et leur intrication avec les autres déficiences (notamment, dans des tableaux d'atteinte neurologique touchant les fonctions supérieures) dépassent les capacités de prise en charge des dispositifs usuels et réclament des organisations et des compétences particulières.

Il est donc opportun de créer des pôles ressources dans le dispositif handicaps rares, en prenant soin de les articuler avec les dispositifs spécifiques, existants ou à créer, qui peuvent être des relais auprès du système général de prise en charge. Exemple : certaines équipes mobiles d'intervention pour les troubles graves du comportement.

### 2 ACTIONS

#### Action n° 1

Élaborer le cadre de référence du centre de ressources national handicaps rares et troubles sévères du comportement en coopération avec les centres de référence maladies rares concernés, et à spécifier à partir du cadre de référence général des centres de ressources nationaux handicaps rares.

Sont à privilégier, dans la phase de mise en place :

- la dimension de formation homogène des équipes expertes ;
- la production de références dans une perspective de recherche-action ;
- la production de références dans une perspective de transfert de compétences.

#### Action n° 2

Élaborer le cadre de référence des équipes relais en inter-région ou région.

À concevoir en complémentarité et coopération avec des équipes mobiles hospitalières en région (ex. : projets Alsace, Île de France, Languedoc Roussillon).

#### Action n° 3

Appel à projets national pour le centre de ressources national.

#### Action n° 4

Appel à projets national pour les expériences interrégionales.

### 3 ACTEURS

#### Pilotes des actions n° 1, 2, 3 et 4

CNSA, DGAS, DHOS, DGS.

**Partenaires** : Association nationale des instituts thérapeutiques éducatifs et pédagogiques et de leurs réseaux (AIRE), Établissements de santé (équipes mobiles hospitalières, conférence des présidents des commissions médicales d'établissement (CME), des établissements publics de santé mentale (EPSM), ARH puis ARS...

**Associée** : ANESM.

# 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL LES ACTIONS

## 4 CALENDRIER

### Actions n° 1 et 2 : fin 2009.

Appels à projets pour le centre de ressources national – troubles du comportement et handicaps rares en 2010–2011 en priorité si possible les deux appels à projets ensemble (à arbitrer : avantages/inconvénients).

## 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

- Autorisation et financement d'un centre de ressources national : Objectif global de dépenses (OGD) – Plan pluriannuel de créations de places 2008–2012.

- Autorisation et financement pour trois ans de deux centres expérimentaux relais OGD – Plan pluriannuel 2008–2012 (*cf. annexe programmatique*).

- Assistance à maîtrise d'œuvre : suivi – évaluation (moyens CNSA).

- Collaboration technique avec l'ANESM (en liaison avec la HAS) à mettre en œuvre dans le cadre de leur programme de travail.

## 6 ÉVALUATION

Livrables des actions n° 1 et 2 : cahiers des charges validés et critères.  
Livrables des actions n° 3 et 4 : choix des projets et autorisations.  
Cadre de suivi annuel construit en commun.  
Évaluation à trois ans.

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

## 1.2 Consolider, développer et compléter les expertises spécialisées disponibles sur les handicaps rares au niveau national

### 1.2 /5 Créer des ressources nationales d'appui aux équipes sociales et médico-sociales pour d'autres combinaisons de handicaps rares

#### 1.2 /5.2 Handicaps rares et épilepsie sévère

L'épilepsie sévère non stabilisée est fréquemment présente dans des combinaisons de handicaps rares. Si elle n'est pas principale, la déficience générée par l'épilepsie est identifiée comme étant source d'obstacles à la mise en place d'un accompagnement médico-social adapté et durable.

En 2005, parmi les centres de références maladies neurologiques rares, a été labellisé le centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville. Le centre multisites est coordonné par l'hôpital Necker pour les enfants et la Pitié-Salpêtrière pour les adultes.

Les associations représentant les personnes gèrent treize établissements ayant des projets spécifiques (neuf pour enfants et quatre pour adultes, dont trois foyers de vie et un ESAT), dont le recrutement dépasse l'aire régionale.

Malgré ces ressources, des besoins d'information, de sensibilisation et d'appui persistent dans les structures non spécialisées, particulièrement à l'âge adulte, notamment en vue de progresser en termes d'intégration des personnes, et ce d'autant plus que l'épilepsie s'exprime avec d'autres handicaps (mentaux ou pas).

L'option de créer des centres de ressources médico-sociaux régionaux autour d'une maladie n'est pas retenue à ce stade.

En revanche est privilégié, en complément du centre de référence national épilepsie sévère, l'engagement de ressources complémentaires sur le versant médico-social pour apporter un appui et des références aux professionnels des champs médico-social et social avec, simultanément, le soutien à la mise en réseau des lieux de ressources que constituent les ESMS à projets spécifiques.

## 1 OBJECTIFS

Allier un centre de ressources national handicaps rares et épilepsies sévères au centre de référence national épilepsies sévères pour développer les fonctions d'appui et de référence aux professionnels du social et du médico-social (guide formation-conseil-appui individuel ou collectif).

Organiser l'animation technique du réseau des ESMS à projets spécifiques épilepsies pour identifier les progrès et points à améliorer.

Identifier et soutenir, parmi les ESMS à projets spécifiques, ceux qui sont prêts à jouer le rôle de lieux de ressources relais auprès des professionnels et institutions généralistes pour un territoire au moins régional, voire interrégional.

## 2 ACTIONS

### Action n° 1

Adapter le cadre de référence des centres de ressources nationaux handicaps rares au domaine handicaps rares et épilepsies sévères, en complément avec le centre de référence maladies rares spécialisé et en partenariat avec lui.

### Action n° 2

Réaliser un appel à projets, autoriser et financer le centre de ressources national.

### Action n° 3

Élaborer le cadre de référence des lieux de ressources en région ou en interrégion.

# 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL

## LES ACTIONS

### Action n° 4

À partir de la cartographie des ressources spécialisées sur le territoire national, réaliser un appel à projets pour la labellisation de lieux de ressources au sein des ESMS à projets spécifiques, dont certains pour les enfants et d'autres pour les adultes.  
Variante : concevoir d'emblée le centre de ressources national en multisite avec un site associé enfants et un site adultes en ESMS.

### Action n° 5

Étudier avec la HAS les modalités d'adaptation et de conception de référentiel à destination des professionnels du social et du médico-social, à l'instar du guide pour les médecins généralistes.

## 3 ACTEURS

### Actions n° 1 à 3

**Pilote :** CNSA.

**Partenaires :**

- les spécialistes de l'épilepsie, les associations de personnes et les gestionnaires d'ESMS ;
- partenariat à organiser avec le centre de référence maladies rares et épilepsies sévères ;
- accord requis DGAS, DHOS.

### Action n° 4

**Pilotes :** services de l'État, ARS.

**Partenaire :** ESMS à projets spécifiques.

### Action n° 5

**Pilote :** CNSA.

**Partenaires :** HAS, DHOS, ANESM.

## 4 CALENDRIER

- Fin 2009 : cadre de référence.
- 2010 : appels à projets.

## 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

- Autorisation et financement sur l'OGD du centre de ressources national handicaps rares et épilepsies sévères et des lieux de ressources relais.

Plan pluriannuel de création de places et de services 2008–2012.

- Modalités de coopération formalisées entre le centre de ressources et le centre de référence à déterminer (conventions, autres).

- Assistance à la maîtrise d'œuvre : moyens CNSA.

- Possibilité d'intégration de l'action n°5 dans le programme de travail de l'ANESM (en liaison avec la HAS).

- Implication des associations de personnes : temps de concertation nationale et en région.

## 6 ÉVALUATION

À définir.

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

## 1.3 Renforcer et organiser le repérage des situations de handicaps rares et l'évaluation fonctionnelle pluridisciplinaire spécialisée sur l'ensemble du territoire

### 1.3 /1 Consolider et développer sur l'ensemble du territoire le repérage précoce et l'évaluation fonctionnelle chez l'enfant ayant un handicap rare

Les progrès des dix dernières années ont fortement concerné les enfants, grâce à l'investissement combiné des équipes en matière de périnatalité et d'action précoce. Le profil de la population accompagnée par les centres de ressources nationaux handicaps rares au long cours l'illustre également. Toutefois, l'étude de ces profils montre aussi les inégalités d'accès à des ressources nationales surspécialisées selon les régions. Un des axes prioritaires est donc le repérage. Cela constitue un objectif d'équité territoriale à cinq ans. En effet, l'accès le plus précoce possible à la communication est décisif pour l'ensemble des apprentissages y compris celui de l'autonomie quotidienne. Si les enfants bénéficient d'une médecine plus holistique que les adultes, l'exercice de la pluridisciplinarité entre spécialistes et entre institutions doit néanmoins être renforcé.

#### 1 OBJECTIFS

Renforcer l'accès à une évaluation fonctionnelle pluridisciplinaire la plus précoce possible sur les handicaps rares, et notamment ceux combinant des handicaps sensoriels sur la base des connaissances acquises par les trois centres de ressources nationaux, et ceux comportant des conséquences neurologiques, pour bâtir l'accompagnement adapté, sur l'ensemble du territoire.

#### 2 ACTIONS

##### Action n° 1

Renforcer les centres nationaux handicaps rares existants et créer deux centres nationaux sur les problématiques identifiées comme prioritaires à cinq ans (*fiches 1.2 /3. et 1.2 /5.*).

##### Action n° 2

Mettre en place sept équipes relais interrégionales handicaps rares (*fiche 2.1 /1.*).

##### Action n° 3

Identifier les coopérations possibles entre centres de ressources handicaps rares, l'ANCRA, qui fédère les centres de ressources autisme, et l'ANECAMSP, qui constitue un réseau de proximité présent sur l'ensemble des départements et en cours de renforcement.

#### 3 ACTEURS

##### Actions n° 1 et 2

Voir *fiches 1.2 /3. et 1.2 /5. et annexe programmatique.*

##### Action n° 3

- Contacts exploratoires fin 2009.
- Intégration dans le programme de travail commun et spécifique des trois centres de ressources nationaux existants, après renouvellement d'autorisation.
- Intégration dans le programme de travail des deux centres nationaux à créer : modalités et échéances à préciser.

#### 4 CALENDRIER

- Fin 2009 : cadre de référence.
- 2010 : appels à projets.

#### 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

##### Actions n° 1 et 2

OGD (*voir annexe programmatique.*)

##### Action n° 3

Temps et modalités de concertation.

Mode de formalisation des coopérations (protocole, programme de travail commun...).

#### 6 ÉVALUATION

À définir.

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

### 1.3 Renforcer et organiser le repérage des situations de handicaps rares et l'évaluation fonctionnelle pluridisciplinaire spécialisée sur l'ensemble du territoire

#### 1.3 /2 Définir les conditions de repérage des situations de handicaps rares chez l'adulte et mettre en œuvre un plan d'action avec les ESMS concernés et l'appui des centres de ressources nationaux handicaps rares

Il s'agit de transférer aux adultes les connaissances acquises depuis dix ans avec les enfants pour développer les potentialités de communication et d'apprentissage, selon des modes adaptés.

Cette mesure concerne, dans une première étape, prioritairement les adultes relevant de handicaps rares en MAS/FAM/ foyers de vie ou en séjour prolongé en établissements de santé, pour s'assurer de l'évaluation fonctionnelle globale de leurs besoins et potentialités, en particulier sur le versant sensoriel<sup>(15)</sup>.

Cette mesure doit tenir compte de la sous-estimation des capacités des personnes adultes handicapées par les aidants professionnels, documentée par des travaux internationaux. La complexité des diagnostics chez les adultes ayant des limites de communication et/ou des problèmes cognitifs doit également être prise en compte.

Elle s'inscrit dans un contexte de vieillissement général de la population, d'allongement de l'espérance de vie des personnes handicapées et de débat général sur les conditions d'accès aux soins des personnes handicapées<sup>(16)</sup>.

### 1 OBJECTIFS

Renforcer quantitativement et qualitativement à cinq ans l'intervention des centres nationaux handicaps rares existants (soutien à l'évaluation pluridisciplinaire des capacités, soutien des professionnels de l'accompagnement et des institutions), avec l'appui dans la 2<sup>e</sup> étape des relais interrégionaux auprès des adultes.

Diffuser les pratiques d'évaluation globale fonctionnelle pour mieux connaître les besoins et potentialités de cette population qui peut vivre soit à domicile, soit en établissement médico-social, et aider à adapter les accompagnements pour une intégration totale dans les structures.

### 2 ACTIONS

#### Action n° 1

Définir les conditions de réussite et contraintes d'un repérage chez l'adulte à domicile et en établissement social ou médico-social.

#### Action n° 2

Déterminer les bases d'un plan d'action coordonné avec la participation des ESMS à partir de l'expérience acquise par le CRESAM et en partenariat avec des réseaux gestionnaires et des MDPH de régions volontaires. Ce plan pourrait aussi dégager les priorités et étapes en fonction des capacités opérationnelles des différents acteurs.

#### Action n° 3

Intégrer la définition des conditions de repérage des handicaps rares chez l'adulte aux programmes de travail des centres de ressources nationaux et des équipes-relais en coopération avec les ESMS participants.

#### Action n° 4

Caractériser les conditions de transfert des connaissances sur le handicap rare pour les combinaisons de handicaps sensoriels ou de la communication aux polyopathologies du grand âge par des recherches-actions associant centres de ressources handicaps rares et établissements d'hébergement pour personnes âgées dépendantes (EHPAD).

#### Action n° 5

Former les équipes (cf. fiche 2.1 /4.).

(15) « Quel que soit le lieu d'accueil, ces personnes – en raison du nombre et de la sévérité des déficiences et des troubles associés – ne représentent qu'une minorité parmi les résidents et bénéficient d'une prise en charge « généraliste » tenant compte de l'ensemble des handicaps associés ou d'un handicap considéré comme majeur – le plus gênant au quotidien ; la déficience visuelle est tantôt oubliée (FAM et MAS), car noyée dans d'autres problématiques, tantôt stigmatisée (ex. : ESAT) comme difficulté majeure à l'intégration. » – centre de ressources La Pépinière.

(16) Cf. Audition publique coordonnée par la HAS – 2008.

### 3 ACTEURS

**Pilote :** centres de ressources nationaux handicaps rares.

**Partenaires :**

- pour les adultes à domicile : sensibilisation et appui des équipes pluridisciplinaires des MDPH, des services d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés (SAMSAH), des services de soins infirmiers à domicile pour personnes handicapées (SSIAD-PH) ;
- pour les adultes en établissements sociaux ou médico-sociaux : sensibilisation, appui, et partenariat avec les professionnels et les institutions médico-sociales. Partenariat avec les têtes de réseaux gestionnaires ;
- pour la formation continue : employeurs, organismes paritaires collecteurs agréés (OPCA), CNSA.

### 4 CALENDRIER

- 2010 : étape préparatoire.
- 2011 : tests en région.
- 2012 : déploiement.

### 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

- Priorisation des moyens de renforcement des centres de ressources nationaux handicaps rares, sur le volet aide à l'accompagnement adapté des personnes : OGD (*cf. annexe programmatique*).
- Assistance à maîtrise d'œuvre : CNSA, ARS.
- Communication (*cf. fiche 1.1 /2.*).
- Formation (*cf. fiche 2.1 /4.*) : fonds de formation continue, section IV CNSA, autres.

### 6 ÉVALUATION

- Évolution de la file active des centres ressources nationaux et relais, par nature d'interventions, typologie de handicaps et de clientèles.
- Organisation de la connaissance des besoins de ce nouveau public (systèmes d'information des centres nationaux et relais).
- Suivi des modes d'intervention et savoirs professionnels construits.
- Nombre, nature et impact des formations mises en place.

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

### 1.3 Renforcer et organiser le repérage des situations de handicaps rares et l'évaluation fonctionnelle pluridisciplinaire spécialisée sur l'ensemble du territoire

#### 1.3 /3 Appuyer et former les professionnels de la santé et de l'accompagnement social et médico-social

#### 1 OBJECTIFS

- Augmenter la vigilance des professionnels (notamment les médecins et paramédicaux des ESMS ou intervenant auprès des ESMS) et des institutions face à des situations complexes et peu fréquentes dans leur pratique, par ailleurs très exigeantes dans le niveau de personnalisation.
- Promouvoir les pratiques collaboratives et pluridisciplinaires des professionnels et des institutions pour mobiliser les expertises spécialisées ou très spécialisées requises pour mettre en place l'accompagnement adapté.
- Augmenter le nombre d'experts des handicaps rares formés à l'échéance du schéma.
- Participer à la construction d'un cycle de recherche-formation sur l'accompagnement médico-social en situation de handicap rare.
- Identifier les ressources en « accompagnement subsidiaire en situation rare ou complexe » (secteur public, associations) et préciser les conditions du développement et de la formation de ce type d'accompagnement.

#### 2 ACTIONS

##### Action n° 1

Concevoir un cadre de référence pluriannuel national en formation continue sur les handicaps rares, avec des niveaux gradués selon les niveaux d'expertise attendus (cf. tableau en annexe 3.6).

Outre la formation des équipes d'experts du handicap rare, ce cadre de référence prévoira :

- des modules de sensibilisation ;
- des modules de formation continue de premier niveau pour les professionnels généralistes : construire un référentiel de formation continue sur le handicap rare auprès des médecins de PMI, des équipes des CAMSP, des médecins et psychologues des ESMS, ayant ou ouvrant des sections spécialisées, des équipes de services d'éducation spéciale et de soins à domicile (SESSAD) ou des jardins d'enfants spécialisés ;
- des actions en direction des professionnels de santé : ordre des médecins, conférence des doyens de facultés de médecine, unions régionales des médecins libéraux (URMEL), réseaux de santé, écoles de cadres de santé et d'infirmiers diplômés d'État, médecins de PMI.

En lien avec les associations représentant les personnes :

- des actions en direction des professions sociales (écoles de travail social, responsables des services sociaux départementaux et services sociaux en ESMS) ;
- des modules pour les professionnels spécialisés.

Pour les niveaux spécialisés, les modules seront construits en associant des professionnels de la santé et des professions sociales avec des universités partenaires.

En s'appuyant sur les expertises de repérage développées sur plusieurs combinaisons de handicaps rares par certains centres de ressources nationaux, envisager la formation des aidants sur la problématique du repérage.



### Action n° 2

À partir des centres de ressources nationaux handicaps rares, mettre en place une organisation structurée d'échanges de pratiques et de soutien aux nouvelles fonctions d'accompagnement subsidiaire, de médiation, de facilitation en situation rare ou complexe et structuration de la capitalisation des connaissances et des pratiques par thématique en impliquant les professionnels et les personnes ayant un handicap rare (ex. : expérience sur le partage de connaissance développée sur le syndrome de Usher).

Les technologies de l'information et de la communication (TIC) paraissent particulièrement adaptées à l'enjeu de partage des connaissances. Les centres nationaux proposent également d'étendre ensemble à de nouveaux sujets les journées thématiques associant experts et représentants des personnes pour faire en commun le point des connaissances.

### Action n° 3

Diffuser les travaux de recherche pour faire évoluer les pratiques.

### Action n° 4

Identifier les professionnels ressources en charge de l'accompagnement subsidiaire en situation rare ou complexe (*en lien avec la fiche 2.1 /2.*) afin d'envisager les conditions nécessaires pour le développement *via* la formation à ce type d'accompagnement.

## 3 ACTEURS

### Action n° 1

**Maîtrise d'ouvrage** CNSA/DGAS/DHOS en lien avec ONFRIH.

**Maîtrise d'œuvre** : le groupement des centres de ressources nationaux.

**Partenaires** : groupe technique Formation handicaps rares.

**Associés** : universités dans la formation des experts et dans la recherche (pluridisciplinarité à assurer), EHESP, écoles paramédicales et sociales (logique métiers), OPCA.

### Action n° 2

**Pilote** : centres de ressources nationaux dans leur fonction de référence (*cf. fiche 1.2.3*). Cette mission des centres est prioritaire dans le cadre de leur restructuration et de leur renforcement.

### Action n° 3

**Pilotes** : universités et centres de ressources nationaux handicaps rares.

### Action n° 4

*En lien avec la fiche 2.1 /2.*

Les personnes et leurs aidants sont associés à la priorisation et à la réalisation des actions.

## 4 CALENDRIER

- 2009 : préparation d'un 1<sup>er</sup> projet en commun par les trois centres pour validation par le groupe technique Formation handicaps rares fin 2009.

- 2010 : priorités du programme de travail commun ou transversal des Centres nationaux (thèmes, partenaires et échéance à prioriser).

Les étapes de réalisation sont liées à la montée en puissance de la contribution à la recherche dans le domaine des handicaps rares, par les centres de ressources nationaux en partenariat ; objectif prioritaire à mettre en œuvre et qui sera suivi par le Conseil scientifique de la CNSA.

Action n° 4 : *cf. calendrier de la fiche 2.1 /2.*

## 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

Objectifs-moyens des centres de ressources nationaux renforcés (*cf. annexe programmatique*).

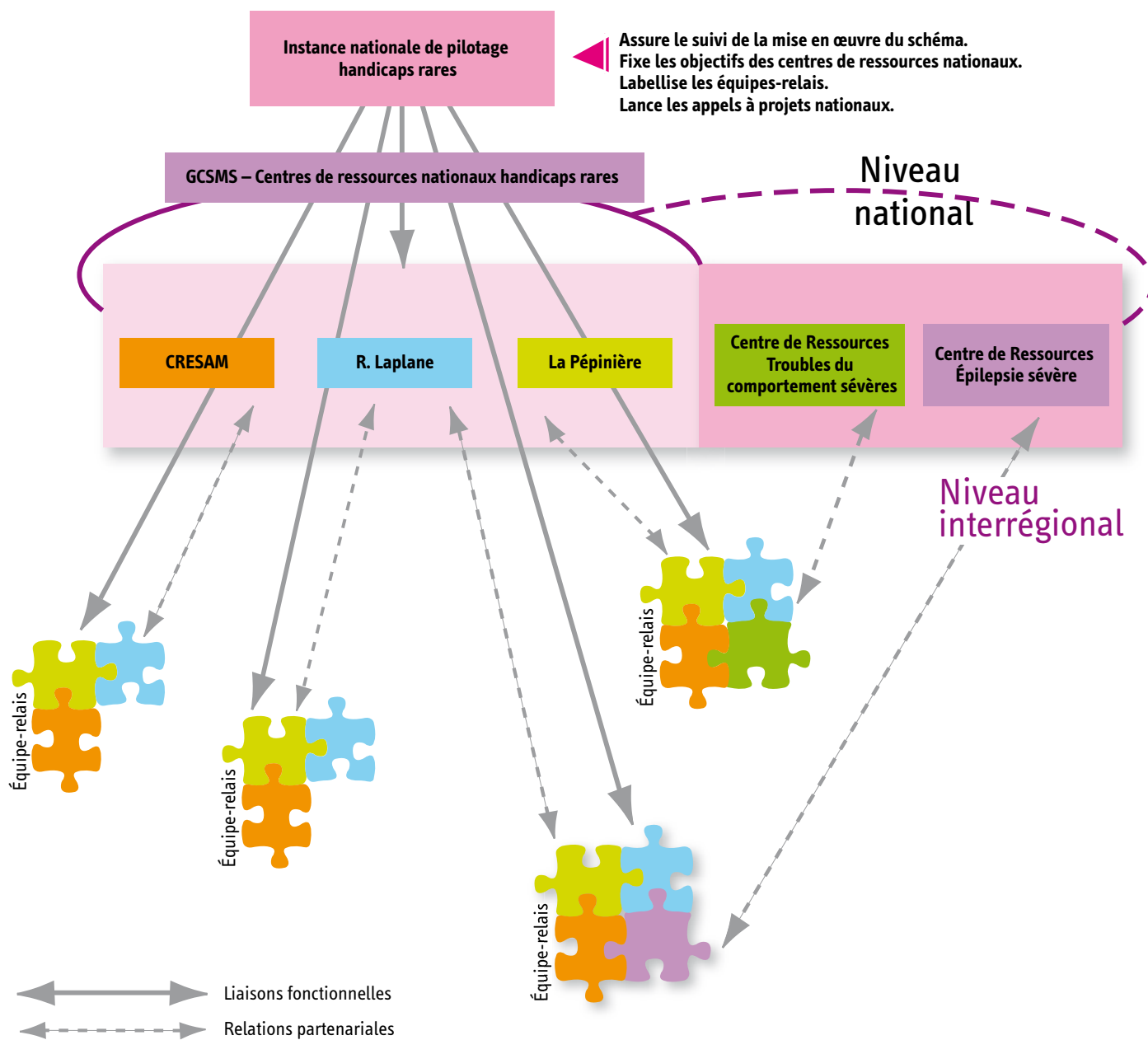
## 6 ÉVALUATION

À définir.

# 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL LES ACTIONS

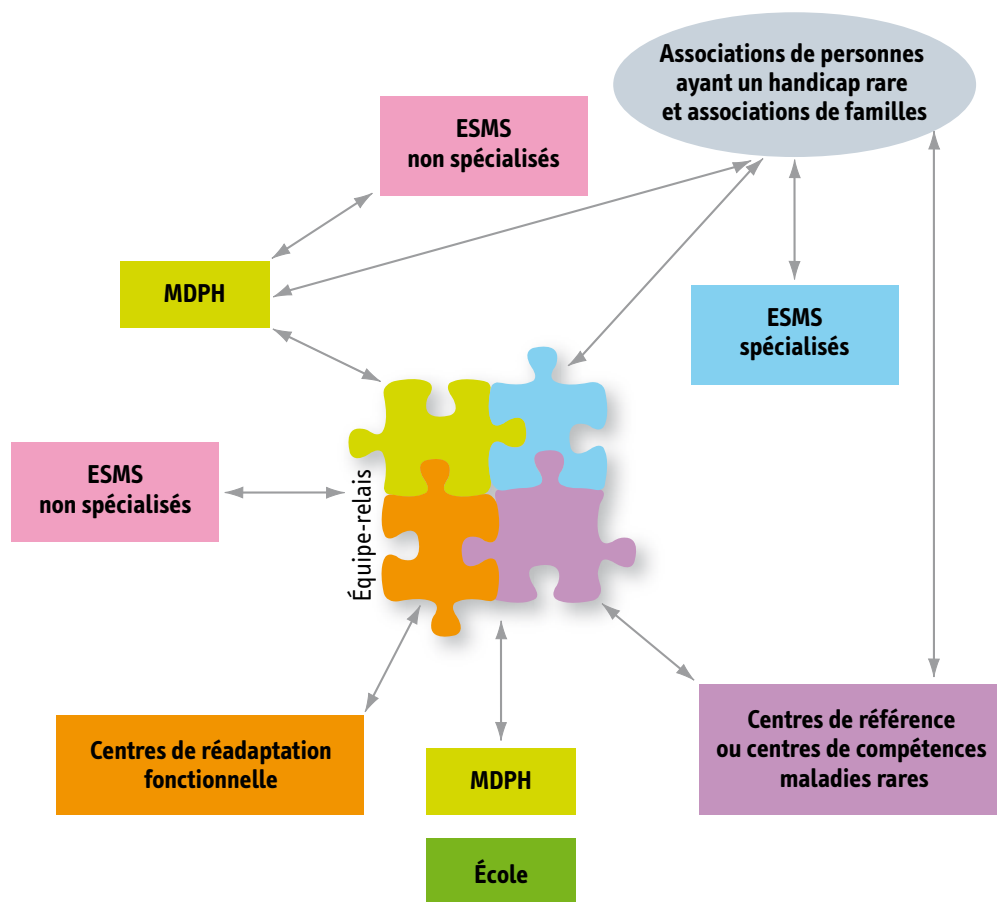
## ORGANISATION NATIONALE HANDICAPS RARES CENTRES DE RESSOURCES/ÉQUIPES-RELAIS

### Élargissement du dispositif handicaps rares



## ORGANISATION NATIONALE HANDICAPS RARES CENTRES DE RESSOURCES/ÉQUIPES-RELAIS

Relations entre les équipes-relais handicaps rares et les équipements médico-sociaux et sanitaires et sociaux



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

### 2.1 Constituer des relais interrégionaux en réseau avec les centres de ressources nationaux et les lieux de ressources en région

#### 2.1 /1 Élaborer le diagnostic en région ou interrégion des ressources existantes

##### 1 OBJECTIFS

Établir un état quantitatif et qualitatif des ressources existantes mobilisables, incluant les professionnels de soin, les établissements de santé, les établissements et services médico-sociaux.

Il s'agit d'identifier :

- les lieux de compétences médicales en lien avec chacun des handicaps rares (centres de référence maladies rares, unités d'accueil et de soins pour sourds...);
- les centres de réadaptation, sachant que dans ce domaine on constate de grandes disparités régionales : ainsi, dans le domaine de la réadaptation, les personnes malvoyantes et non voyantes ne peuvent avoir accès à aucune rééducation (locomotion, aide à la vie journalière, apprentissage des aides techniques...) dans certains départements, voire dans certaines régions ;
- les établissements spécialisés handicaps rares ;
- les structures dédiées aux déficiences sensorielles, dont certaines sont des structures anciennes, en mutation, avec des plateaux techniques qui doivent s'adjoindre de nouvelles compétences et dont l'accessibilité géographique se modifie ;
- les structures nouvelles qui sont confrontées à la nécessité de former de nombreux personnels nouveaux.

Il s'agit également d'identifier les professionnels qui pourraient constituer des « têtes de réseau » (ex. : les professionnels identifiés sur « l'accompagnement subsidiaire en situation rare ou complexe », faisant référence au gestionnaire de cas complexes visé dans la 2<sup>e</sup> partie du présent schéma).

##### 2 ACTIONS

###### Action n° 1

Sur la base d'une méthodologie commune, conçue avec l'appui des centres de ressources, établir la cartographie des compétences en région et en interrégion sur une ou deux régions-tests sur l'ensemble du champ handicaps rares.

###### Action n° 2

Établir la cartographie des compétences sur l'ensemble du territoire sur une problématique (ex. : *syndrome de Usher*).

###### Action n° 3

Généraliser la cartographie sur un ensemble de problématiques et sur l'ensemble des interrégions.

##### 3 ACTEURS

**Pilote :** CNSA.

**Partenaires :** les centres de ressources nationaux handicaps rares, les centres de référence maladies rares.

**Associés :** services de l'État et des conseils généraux (associés sur la méthode).

##### 4 CALENDRIER

**Actions n° 1 et 2 :** 2009.

**Action n° 3 :** 2010–2011.

##### 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

Recueil par la CNSA de l'ensemble des informations collectées par les centres de ressources, complétées des éléments fournis par les centres de référence.

Réalisation par la CNSA de la cartographie détaillée en interrégion.

##### 6 ÉVALUATION

Exhaustivité et qualité de la cartographie.

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

### 2.1 Constituer des relais interrégionaux en réseau avec les centres de ressources nationaux et les lieux de ressources en région

#### 2.1 /2 Définir les missions des équipes de ressources relais et leur cadrage préalable à l'appel à projets

#### 1 OBJECTIFS

**Promouvoir le développement des relais médico-sociaux et sociaux en région ou en interrégion, se situant à l'interface des centres de ressources nationaux et des acteurs de terrain et en mobilité sur le territoire.**

Cet objectif est poursuivi dans la perspective d'un maillage progressif de l'ensemble du territoire autour des problématiques des handicaps rares. Ce maillage permet de faciliter l'accès à des compétences spécialisées et de dégager les centres de ressources nationaux des sollicitations autour de situations individuelles au détriment d'actions entrant dans le champ des missions prioritaires.

**La structuration** de ces relais doit s'envisager à l'échelle interrégionale autour de cinq à sept grandes régions qu'il conviendra de délimiter.

Tout en considérant la spécificité des publics pour chaque centre de ressources, les relais interrégionaux devront permettre de couvrir, dans la mesure des compétences présentes, le champ des trois centres nationaux handicaps rares.

**Les missions** des relais interrégionaux en lien avec les centres de ressources nationaux peuvent se décliner de la façon suivante.

- Appui aux établissements et services médico-sociaux et professionnels de l'accompagnement.
- Appui à l'accompagnement individualisé.
- Information continue des acteurs du système dans la région ou l'interrégion : MDPH, éducation nationale.
- Évaluation des situations et des meilleures stratégies (ex. : syndrome de Usher).
- Certaines actions de formation et de recherche qui associent les acteurs d'une interrégion pourraient être déléguées aux relais interrégionaux.
- Alimentation des bases de données nationales afin d'enrichir les connaissances et les mettre en commun et au service de tous les acteurs.

**Les modalités de mise en œuvre** de ces relais peuvent revêtir plusieurs formes : opérateur unique ou dispositif en réseau (ex. : démarche d'essai initiée par le CRESAM), etc.

Le schéma ne peut décréter une configuration administrative unique et préformatée, compte tenu de l'état de structuration des expertises. Il s'agit, à partir des lieux où des ressources existent, de soutenir leur formation et leur développement en attirant de nouveaux professionnels.

Les relais interrégionaux, quelle que soit la configuration retenue, doivent offrir un plateau technique de base qui conjugue des ressources médicales et des ressources en matière de réadaptation fonctionnelle et médico-sociales.

Pour répondre à cette exigence de qualité, la configuration multisites et multipérateurs, à l'exemple de la configuration adoptée par certains centres de référence maladies rares, est de nature à réunir les compétences requises.

Les professionnels intervenant dans cette fonction de relais doivent, en plus de connaître le sujet, avoir de l'expérience dans l'accompagnement des personnes atteintes de handicaps rares, notamment la connaissance des différentes configurations de déficiences et connaissances des incapacités qu'elles peuvent produire.

L'organisation adoptée doit garantir un lien de cohérence entre les centres de ressources nationaux et les relais régionaux (supervision technique).

Cette organisation pourra être différente suivant les ressources existantes en interrégion. En tout état de cause, un lien formalisé avec les centres de ressources nationaux handicaps rares et les centres de référence ou pôles de compétences maladies rares concernés sera incontournable. Ce lien ne sera pas forcément de même nature.

# 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL LES ACTIONS

## 2 ACTIONS

### Action n° 1

Établir un cahier des charges servant de base à la reconnaissance d'un opérateur ou d'un réseau d'opérateurs comme relais interrégional handicaps rares. Le cahier des charges fixera les missions, les conditions d'exercice et le plateau technique des relais ainsi que les critères d'évaluation.

### Action n° 2

Définir les critères de choix permettant la sélection des opérateurs.

### Action n° 3

Lancer un appel à projets avec une montée en charge progressive du maillage territorial.

### Action n° 4

Labelliser les équipes-relais.

## 3 ACTEURS

**Pilotes :** DGAS, CNSA.

**Partenaires :** centres de ressources nationaux, porteurs des projets de relais.

## 4 CALENDRIER

- Deuxième semestre 2009 : élaboration du cahier des charges et des critères de choix.
- 2010–2012 : lancement des appels à projets à raison de deux ou trois régions par appel d'offre.

## 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

Détermination des moyens nécessaires à l'exercice des fonctions de relais.

Financement des surcoûts occasionnés pour les opérateurs sur crédits ONDAM.

## 6 ÉVALUATION

État de la couverture territoriale par des relais labellisés.

Évaluation de l'activité des relais à partir des critères prévus dans le cahier des charges.

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

### 2.1 Constituer des relais interrégionaux en réseau avec les centres de ressources nationaux et les lieux de ressources en région

**2.1 /3 Mettre en réseau les compétences pluridisciplinaires présentes au sein des établissements et services médico-sociaux ayant déjà développé des compétences médicales, éducatives et sociales sur des situations de handicaps rares et disponibles pour appuyer des équipes plus généralistes**

#### 1 OBJECTIFS

Les établissements qui pratiquent la polyvalence, ou qui sont centrés sur une déficience principale mais accueillent des personnes présentant un handicap rare, ont un rôle important dans le dispositif. Ils sont les lieux de premier dépistage, d'apprentissage et d'accompagnement, présents en proximité. Il s'agit notamment des CAMSP, des SESSAD et autres structures pour personnes déficientes intellectuelles (*annexe XXIV*) ou handicapées moteur (*annexes XXIV bis*) ou encore polyhandicapées (*annexe XXIV ter*) vers lesquels sont orientés des enfants présentant un handicap rare.

Il s'agit de générer des synergies entre les compétences développées au sein des établissements spécialisés, des centres et équipes de réadaptation, des équipes médicales spécialisées et des équipes plus généralistes, afin de favoriser le diagnostic précoce et d'assurer un suivi de proximité efficace et de qualité.

S'agissant des adultes, l'objectif est de permettre aux établissements de type MAS, FAM ou aux foyers de vie ainsi qu'aux SAMSAH et SSIAD pour des personnes à domicile, de caractériser des liaisons et appuis auprès de l'ensemble des professionnels concernés, et notamment auprès des aides à domicile.

Enfin, il s'agit aussi de permettre aux professionnels présents au sein des établissements et services médico-sociaux et ayant déjà développé des compétences médicales, éducatives et sociales sur des situations de handicaps rares de participer à la formation d'autres professionnels non spécialisés.

#### 2 ACTIONS

##### Action n° 1

Définir les modalités et conditions de complémentarité et d'interventions pluridisciplinaires interinstitutionnelles, et identifier les freins.

##### Action n° 2

Mettre en place des protocoles, conventions interservices et la mise en réseau de compétences complémentaires.

##### Action n° 3

Identifier les différents lieux ou équipes de ressources ayant développé des expertises spécifiques mobilisables par d'autres (*cf. recommandations ANESM sur l'ouverture à l'environnement*).

##### Action n° 4

Collaborer avec l'ANECAMSP et l'ANCRA au soutien de l'animation de réseaux.

##### Action n° 5

Favoriser la participation des professionnels spécialistes aux actions de formation.

#### 3 ACTEURS

##### Pilotes :

ESMS spécialisés handicaps rares, centres relais, ESMS.

# 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL

## LES ACTIONS

### 4 CALENDRIER

- 2009–2014.

### 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

- Identification des fonctions de liaison et d'appui, mutualisées dans les projets d'établissements à disposition des populations et acteurs du territoire.
- Valorisation de la nature de l'appui et valorisation en temps consacré suivant les compétences mobilisées.
- Moyens des ESMS (permanents, mutualisés et ou en développement).
- Valorisation du temps passé en actions de formation.

### 6 ÉVALUATION

Nombre de conventions ou de protocoles passés.  
Effectivité de ces coopérations au travers du recensement des interventions, de leur nature, leur fréquence et de leurs résultats.  
Le bilan annuel devra être réalisé par les relais interrégionaux et centralisé par les centres de ressources nationaux.  
Enquête de satisfaction auprès des personnes et des accompagnants.  
Participation effective à des actions de formation.



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

### 2.1 Constituer des relais interrégionaux en réseau avec les centres de ressources nationaux et les lieux de ressources en région

#### 2.1 /4 Organiser et promouvoir la formation continue interdisciplinaire des experts des centres de ressources nationaux handicaps rares et équipes-relais

#### 1 OBJECTIFS

**Le recrutement de nouveaux professionnels**, à l'occasion du renforcement et du renouvellement des équipes d'experts d'une part, et la nécessité d'inscrire l'action future des centres de ressources nationaux dans une dimension internationale, d'autre part, nécessitent un effort de formation continue élevé de niveau universitaire dans les moyens de fonctionnement des centres de ressources nationaux. Compte tenu de la rareté de l'expertise, un recours le cas échéant à des formations disponibles au niveau européen ou au-delà (ex. : Pays-Bas, Québec...) pourra être envisagé.

La formation des professionnels de différents métiers mobilisés aura une dimension pluridisciplinaire et devra s'appuyer sur le développement de la recherche médico-sociale, à construire conformément aux orientations du Conseil scientifique de la CNSA (*cf. volet accompagnement du schéma national*). Compte tenu des missions et des priorités d'action des centres de ressources nationaux à cinq ans (accompagnement des relais, animation de réseau), le plan de formation national intégrera des compétences en formation de formateurs ainsi qu'en partenariat, et des modules sur les nouvelles fonctions des gestionnaires de cas complexes ou « d'accompagnement subsidiaire » (*en lien avec la fiche 1.3 /3.*).

Les professionnels pourront également être intéressés et participer à des actions de recherche organisées au niveau national ou international.

**La formation des équipes des centres de ressources nationaux et relais handicaps rares** en région ou interrégion sur :

- l'état des connaissances sur les handicaps rares et les pratiques d'accompagnement pluridisciplinaire ;
- les ressources spécialisées disponibles ;
- les fonctions d'accompagnement subsidiaire.

Ces formations communes seront initiées par les centres de ressources nationaux, en lien avec les équipes concernées.

Pour les deux objectifs, des associations de personnes et d'aidants ainsi que des professionnels du médico-social et de la santé plus généralistes doivent être sollicités pour que le gain en expertise s'ancre dans l'état des pratiques et dans l'intervention de proximité.

#### 2 ACTIONS

##### Action n° 1

Valider au niveau national et de façon partenariale l'expression des besoins de formation continue face aux handicaps rares.

##### Action n° 2

Former les équipes des centres : plans de formation pluriannuels des centres de ressources bâtis en commun, sur la base des besoins identifiés (formation initiale et continue) et du cadrage général de l'objectif 1. Ils sont actualisés chaque année.

##### Action n° 3

Élaborer un cadre de référence de la formation des équipes des centres de ressources relais.

##### Action n° 4

Élaborer dans les centres de ressources nationaux handicaps rares un programme pluriannuel de formation continue répondant aux besoins d'adaptation professionnelle et de transfert d'expertises pour l'adaptation des accompagnements à destination des professionnels sociaux et médico-sociaux.

Les centres de ressources nationaux handicaps rares concevront ces actions en mobilisant au maximum les nouvelles technologies de l'information et étudieront les conditions de développement, notamment de type *e-learning*.

# 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL

## LES ACTIONS

### 3 ACTEURS

#### Action n° 1

**Maîtrise d'ouvrage :** CNSA avec DGAS–ONFRIH.

**Maîtrise d'œuvre :** centres de ressources nationaux handicaps rares, universités investies sur le champ considéré.

#### Action n° 2

**Pilotes :** gestionnaires et directeurs des centres de ressources nationaux handicaps rares, professionnels exerçant en centres de ressources nationaux handicaps rares.

**Organismes de formation :** universités françaises ou autres.

**Financeurs :** CNSA, employeurs–OPCA, autres.

### 4 CALENDRIER

#### Structuration :

- 4<sup>e</sup> trimestre 2009 : préparation d'un premier plan de formation centres de ressources nationaux handicaps rares sur la base des expériences acquises par chaque centre et des propositions communes exprimées (*cf. bibliographie*).

1<sup>er</sup> trimestre 2010 : mise en place du dispositif national de formation en handicaps rares – CNSA – DGAS (4<sup>e</sup> sous-direction) et centres de ressources nationaux handicaps rares.

- Objectif prioritaire pluriannuel ajusté chaque année.

### 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

#### • Animation nationale

Moyens CNSA, avec assistance à maîtrise d'ouvrage.

Appui commission spécialisée du Conseil scientifique CNSA–ONFRIH–EHESP.

Maîtrise d'œuvre : centres de ressources nationaux handicaps rares.

#### • Mise en œuvre

Moyens des centres de ressources nationaux handicaps rares sur financement OGD médico-social – partenariat OPCA–employeurs–soutien CNSA (*section IV*).

### 6 ÉVALUATION

- Une expression pluriannuelle des besoins de formation concertée et graduée par public formé.
- Bilan annuel de mise en œuvre (dont nombre d'experts handicaps rares formés en centres de ressources nationaux, en centres-relais, en ESMS – type de professionnels formés).
- Mesure de la pluridisciplinarité des formations proposées.

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

### 2.2 Développer l'offre de service à projets spécifiques handicaps rares

#### 2.2 /1 Adapter et renforcer l'accompagnement adapté à domicile des personnes ayant un handicap rare

Les sources d'information disponibles malgré leurs limites, notamment quantitatives, rappellent qu'une proportion importante, voire majoritaire des personnes présentant un handicap rare, vit à domicile.

Les représentants des familles, principaux coordonnateurs des aides, soulignent les difficultés à trouver des intervenants à domicile au moins sensibilisés et au mieux formés dans un contexte d'évolutivité des handicaps, de technicité supplémentaire de l'aide et d'interaction forte entre le recours aux aides humaines et aux aides techniques.

La structuration et la qualification des services d'aide à domicile est un enjeu général qui relève de la compétence première des conseils généraux et s'inscrit dans la proximité.

La CNSA peut soutenir, *via* la section IV de son budget, la modernisation et la qualification de l'aide à domicile, notamment par des conventions départementales conseil général–CNSA (au 1<sup>er</sup> octobre 2009, quarante conventions sont en vigueur). Par ailleurs, la CNSA peut conclure des conventions avec les fédérations d'employeurs (comme l'UNA ou l'ADMR).

Elle a un partenariat permanent avec l'Agence nationale des services à la personne (ANSP).

Ce sujet ne relève pas en tant que tel d'un schéma national pour les handicaps rares.

En outre, pour des situations peu fréquentes, de durée variable, qui nécessitent des coopérations souvent conçues au cas par cas, une organisation prédéterminée paraît en première analyse peu pertinente.

Comment faciliter néanmoins l'aide à la vie quotidienne adaptée pour les personnes ayant un handicap rare, et qui requièrent un complément de savoirs et de savoir-faire de base ?

Il est proposé à ce stade d'étudier, à partir de cas concrets, les modes de résolution des problèmes et les préconisations collectives à en déduire de façon partagée avec les représentants des personnes et des aidants, et les gestionnaires de service à domicile.

#### 1 OBJECTIFS

L'objectif national sera centré sur deux aspects.

D'une part, développer une meilleure connaissance des freins et limites d'intervention à domicile, en situation de handicap rare, pour dégager des pistes de travail à destination des conseils généraux et des acteurs locaux. Une fois le diagnostic posé, activer les leviers disponibles pour améliorer le recours aux services sur l'ensemble du territoire.

Exemple : l'objectif pourrait être de répondre le plus précisément possible à la question de savoir comment faire pour que les actes réalisés à domicile auprès de personnes en situation de handicap lourd, avec déficit de la communication par exemple, le soient le mieux possible et dans les meilleures conditions.

D'autre part, agir sur la structuration nationale des solutions d'accueil temporaire médicalisé, en partenariat étroit avec des SSR spécialisés.

#### 2 ACTIONS

##### Action n° 1

Réaliser un diagnostic des freins, à partir de cas concrets. Organiser des réunions de *brainstorming* afin d'analyser ces freins.

##### Action n° 2

Déterminer les besoins de soutien des services généralistes et les modalités de ce soutien.

##### Action n° 3

Inciter aux coopérations interservices combinant les doubles ou triples expertises requises.

##### Action n° 4

Réaliser des modules de formation de sensibilisation (*cf. mesure 1.3 /3.*) et de formation continue.

# 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL

## LES ACTIONS

### Action n° 5

Réaliser des projets d'accueil temporaire médicalisé, en relais avec les aidants, en soutien des ESMS intervenant en première ligne, pour des phases de bilan-réévaluation, pour prévenir les ruptures et les crises (l'objectif national est de soutenir sept projets de cinq places au moins à cinq ans, dont un par inter-région (cf. annexe programmatique) sur la base d'un appel à projets).

### 3 ACTEURS

**Associés :** associations de personnes, gestionnaires de l'aide à domicile de services d'auxiliaires de vie, gestionnaires de SSIAD, de SAMSAH et d'hospitalisation à domicile (HAD), conseils généraux, Caisse nationale d'assurance maladie (CNAM).

### 4 CALENDRIER

- Par étapes, après la phase 2010–2011 de diagnostic.

### 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE

- Conventions, réseaux, autres formes de mutualisation.
- Moyens de la formation continue et soutien des centres de ressources nationaux handicaps rares.
- Accords-cadres avec les réseaux de l'aide à domicile.

### 6 ÉVALUATION

À définir.

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

### 2.2 Développer l'offre de service à domicile et en établissements

#### 2.2 /2 Définir des principes et objectifs d'accueil et d'accompagnement avec hébergement permanent des personnes ayant un handicap rare

Les personnes isolées qui sont porteuses d'un handicap rare et qui ne peuvent plus vivre à domicile font face à un besoin d'accompagnement adapté, le plus souvent avec hébergement. Ces besoins d'accompagnement, pour des petits groupes de personnes adultes, ne sont jamais exprimés en première intention par les représentants des personnes et leurs familles ni par les professionnels des handicaps rares.

Le premier axe de travail consiste à soutenir les ESMS centrés sur une déficience principale, avec ou sans trouble associé, pour qu'ils puissent accueillir et continuer à accompagner dans de bonnes conditions les personnes présentant un handicap rare. Par exemple, une personne autiste avec une déficience visuelle sévère (*lien avec la fiche 1.2 /5.*)

Le deuxième axe vise à soutenir et à reconnaître des ESMS ayant développé des expertises sur certains groupes de handicaps rares (ex. : autisme et déficience motrice) comme des lieux de ressources mobilisables par les MDPH et par les autres ESMS de l'environnement régional n'en disposant pas (*lien avec la fiche 2.1 /1.*)

Enfin, le troisième axe de travail consiste à reconnaître, sur des expertises actuellement peu ou incomplètement assurées, plusieurs projets spécifiques handicaps rares, dont les caractéristiques seraient les suivantes :

- un nombre limité de projets ;
- sur des groupes de problématiques identifiés ;
- exigeant le recours à des expertises pluridisciplinaires spécialisées ;
- ayant une couverture interrégionale.

Les principes et conséquences de la qualification d'un ESMS pour l'accompagnement de personnes porteuses d'un handicap rare doivent donc être caractérisés, pour définir leurs rôles et leur niveau d'engagement.

À ce titre, il est rappelé que le présent schéma doit guider la stratégie de programmation de l'offre de services et d'autorisation des établissements et services : un impératif de compatibilité est posé entre les projets des promoteurs et ce schéma.

#### 1 OBJECTIFS

##### Identifier des services ou unités ayant un projet spécifique handicaps rares :

- répondant à un besoin quantitatif restreint ;
- centrés sur les groupes de handicaps rares ;
- principalement sur le champ des adultes.

##### Identifier les conditions qualitatives à traduire dans le cahier des charges qui sera opposé :

- taux d'encadrement et adhésion aux conditions de formation posées ;
- pluridisciplinarité des équipes ;
- implantation assurant l'accessibilité géographique par les transports publics ;

- modes d'accueil modulés (dont l'accueil temporaire avec un projet spécifique) ;
- présence d'espaces d'accueil pour les aidants ;
- existence de coopérations sanitaires – médico-sociales – sociales formalisées ;
- gestion des troubles du comportement, au travers de l'organisation de relais et d'appuis, en particulier avec les équipes de psychiatrie ;
- participation à la formation et à l'appui des professionnels intervenant auprès des personnes porteuses d'un handicap rare ;
- projet adossé de préférence à un établissement existant et en coopération permanente avec un plateau technique de réadaptation spécialisée, conventionné avec les disciplines de recours du centre hospitalier régional universitaire (CHRU) local.

# 02 OBJECTIFS ET ACTIONS DU SCHÉMA NATIONAL

## LES ACTIONS

**Compléter le dispositif d'accompagnement avec hébergement permanent et séquentiel d'ici cinq ans (cf. fiche 2.2 /3.) pour les adultes en MAS ou FAM.**

- Pour les combinaisons de déficiences sensorielles : l'interrégion prioritaire sera déterminée en 2010 (*lien avec la mesure 6 du plan déficiences visuelles*).
- Pour les groupes maladies neurologiques avec conséquences cognitives, et/ou troubles du comportement sévère et ou épilepsie sévère.
- Pour les personnes associant déficience physique avec besoin de réadaptation et troubles de la personnalité ou du comportement, en lien étroit avec un plateau technique de soins de suite et de réadaptation (SSR) spécialisé.

### 2 ACTIONS

#### Action n° 1

Compléter et valider la cartographie des ressources spécialisées existantes, quel que soit le type d'accueil sur le versant médico-social et santé.

#### Action n° 2

Finaliser le cahier des charges des ESMS à projets spécifiques handicaps rares.

#### Action n° 3

Identifier des partenariats souhaités et possibles en région pour la consolidation interrégionale.

#### Action n° 4

Mettre en réseau les complémentarités et identifier les modes de coopération.

#### Action n° 5

Réaliser le cahier des charges de l'appel à projets nationaux pour les nouvelles unités à projets spécifiques handicaps rares.

#### Action n° 6

Réaliser un ou des appels à projets sur la base du cahier des charges et de l'annexe programmatique du schéma national.

### 3 ACTEURS

#### Action n° 1

**Pilote :** CNSA.

**Partenaires :** centres de ressources nationaux handicaps rares, associations de personnes handicapées, services de l'État en région (puis Agences régionales de santé), Association nationale des centres régionaux d'études et d'actions en faveur des personnes inadaptées (ANCREAI), Association nationale des centres de ressources Autisme (ANCRA), DHOS.

#### Action n° 2

**Pilote :** CNSA.

#### Actions n° 3 et 4

**Pilotes :** DRASS, puis ARS.

#### Actions n° 5 et 6

**Pilote :** CNSA.

### 4 CALENDRIER

• **Actions n° 1 à n° 5 :** 2009–2010.

• **Action n° 6 :** 2010–2012.

### 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

#### Actions n° 1 et n° 2

Animation – concertation et moyens : CNSA, avec assistance à maîtrise d'ouvrage et maîtrise d'œuvre.  
Appui DGAS, DHOS et ANESM.

#### Actions n° 3 et n° 4

DRASS, puis ARS avec l'appui méthodologique de la CNSA.

#### Actions n° 5 et n° 6

Moyens internes de la CNSA.

### 6 ÉVALUATION

À définir.

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

### 2.2 Développer l'offre de service à domicile et en établissements

#### 2.2 /3 Établir un cadrage quantitatif à cinq ans pour tester et développer par interrégion une offre adaptée aux besoins et attentes spécifiques des personnes

Les objectifs quantitatifs et qualitatifs à cinq ans, compatibles avec le plan pluriannuel de création de places en ESMS « pour un accompagnement tout au long de la vie » 2008–2012, avec le plan déficiences visuelles, et cohérents avec les exigences de structuration en réseau et de montée en compétences spécialisées à rendre disponibles, sont priorités dans une perspective d'amélioration de l'équilibre territorial interrégional.

L'objectif quantitatif concernant prioritairement les adultes, l'accessibilité à une solution assurant le recours à des expertises multiples et rares pour des situations peu fréquentes doit être appréciée dans une aire plus vaste qu'en proximité.

#### 1 OBJECTIFS

Compléter le dispositif d'accompagnement avec hébergement permanent et séquentiel (*cf. fiche 2.2 /3.*) d'ici cinq ans pour les adultes en MAS ou FAM :

- pour les combinaisons de déficiences sensorielles : en interrégion ;
- pour les groupes maladies neurologiques avec conséquences cognitives et/ou troubles du comportement et/ ou épilepsie sévère ou rare ;
- pour le groupe de combinaison déficience physique avec troubles de la personnalité et/ou troubles du comportement.

Renforcer les structures non spécialisées accueillant une ou quelques personnes adultes ou enfants ayant un handicap rare et ne disposant pas du plateau technique suffisant.

#### 2 ACTIONS

##### Action n° 1

Autoriser et financer, suite aux appels à projets nationaux, 300 places de MAS sur la période 2010–2014.

##### Action n° 2

Majorer au cas par cas, et en fonction des besoins spécifiques d'accompagnement les prix de journées de structures non spécialisées qui accompagnent des personnes atteintes de handicaps rares.

#### 3 ACTEURS

##### Action n° 1

Pilote : CNSA.

##### Action n° 2

Pilotes : DRASS–DDASS, puis ARS.

#### 4 CALENDRIER

- 1<sup>er</sup> appel à projets concernant 150 places de MAS 2010.
- 2<sup>e</sup> appel à projets concernant 150 places de MAS 2012.

#### 5 MOYENS MIS EN ŒUVRE ET LEUR FINANCEMENT

- Crédits pérennes de création de nouvelles places.
- Crédits non pérennes, mais reconductibles pour le soutien des structures non spécialisées en fonction des personnes accueillies.
- Dotation ONDAM de nouvelles mesures.
- Enveloppes régionales médico-sociales.

#### 6 ÉVALUATION

Suivi des créations et réalisation de places.

### II LES ACTIONS (SUITE)

#### 2.3 Les points de vigilance et les points d'équilibre

Le schéma national s'est construit autour de certaines options, notamment :

- une définition ouverte des handicaps rares ;
- les liens à opérer avec le repérage, l'accompagnement, le suivi et l'information sur les maladies rares ;
- la nécessité de faire en sorte que l'ensemble des professionnels et généralistes soient vigilants dans leurs questionnements et aient le réflexe d'avoir recours à d'autres, sans être dans le sentiment d'échec ;
- la prise en compte d'un double enjeu, celui de l'horizontalité entre experts médicaux et professionnels du médico-social et celui de la verticalité dans la continuité soins-médico-social-social.

#### Les différentes contributions à ce schéma ont mis en avant certains points de vigilance auxquels la CNSA doit veiller :

- l'évolutivité des combinaisons de déficiences, qu'il sera nécessaire au fil du temps de documenter, en vue d'une organisation optimale de l'accompagnement des handicaps rares ;
- si les synergies entre plan maladies rares et schéma national pour les handicaps rares ne recueillent pas d'oppositions, le champ des handicaps rares ne doit pas recouper strictement la question des maladies rares et la prévalence doit être complétée par les problématiques de rareté des expertises et de méconnaissance des situations ;
- la nécessité, pour appuyer la dynamique de réseau, de favoriser l'implication des équipes et des gestionnaires de structures accueillant des personnes atteintes d'un handicap rare ;
- la tension entre haute technicité (dans le dépistage, le suivi, l'accompagnement) et nécessaire proximité de la prise en charge (le cas échéant à domicile), qu'illustre l'équilibre à trouver entre le niveau national et l'approche interrégionale, promue par le schéma ;
- complétée par la tension entre organisation collective des services et personnalisation extrême des réponses.

Ces points de vigilance pour la mise en œuvre du schéma seront pris en compte dans la conduite de l'assistance à la mise en œuvre du schéma, à concevoir par la CNSA.

#### 2.4 Le pilotage national

##### • La conduite de la mise en œuvre

La CNSA, en charge de la préparation du schéma, devra assurer sa mise en œuvre, au travers de ses différentes missions : évaluer pour accompagner, planifier, programmer et allouer les financements, soutenir les études et la recherche.

Une conduite de projet interne permanente, dotée d'une assistance à maîtrise d'ouvrage et à maîtrise d'œuvre, sera constituée auprès de la direction des établissements et services.

La CNSA, en tant que financeur, animera une instance technique de coordination nationale du dialogue objectifs-moyens pluriannuels impliquant les services de l'État concernés avec les centres de ressources nationaux. Cette instance sera associée aux négociations concernant les modalités de fonctionnement du groupement de coopération sociale ou médico-sociale (GCSMS) et celles relatives aux modalités contractuelles et pluriannuelles d'allocation budgétaire des centres de ressources constitués en GCSMS. Elle sera appelée à suivre l'exécution des priorités.

##### • La mise en place d'un Conseil d'orientation scientifique sur les handicaps rares

Ce conseil pourra étayer la légitimité technique des choix. Il s'adjoindra des compétences pluridisciplinaires transversales et par groupe de handicaps rares concernés (sensoriels, intellectuels et physiques, neurologiques, psychiques et cognitifs) en linguistique, organisation en réseau, en sciences humaines, en gestion des connaissances, en formation... y compris étrangers.

Ses missions :

- aider à l'élaboration et au choix des priorités de recherche ;
- assurer une veille scientifique stratégique ;
- constituer une ressource d'appui scientifique pour les centres de ressources nationaux handicaps rares, puis pour le GCSMS ;
- garantir scientifiquement les appels à projets ;
- appuyer la construction du dispositif national de formation continue.

##### • Le suivi de la mise en œuvre du schéma national

Conformément à l'article L.312-5 du Code de l'action sociale et des familles, le schéma national pour les handicaps rares est arrêté sur proposition de la CNSA, [...] par le ministre après avis du CNOSS.

Le suivi annuel de sa mise en œuvre est donc mis en place sous la forme d'un comité de suivi annuel, organisé sous l'égide de la DGAS.



Ce comité appuiera ses travaux sur les résultats des indicateurs mis en place.

Ces indicateurs (de production et d'impact), nécessiteront :

- une définition systématique des situations de référence ;
- l'organisation et le développement du système d'information des centres de ressources nationaux handicaps rares ;

- l'exploitation des travaux menés sur les cohortes identifiées après l'étude de faisabilité ;
- la mesure de productions issues du partenariat avec Orphanet et celle de la satisfaction des personnes et des professionnels.

## 2.5 L'annexe programmatique et financière

| Les actions   | Montant global    | dont 2009      | 2010             | 2011             | 2012                     | 2013             |
|---|-------------------|----------------|------------------|------------------|--------------------------|------------------|
| Renforcement des missions actuelles des 3 centres de ressources nationaux   | 500 000           | 500 000        |                  |                  |                          |                  |
| Développement des nouvelles missions de référence des 3 centres de ressources nationaux   | 1 000 000         | 250 000        | 500 000          | 250 000          |                          |                  |
| Création de 5 équipes-relais interrégionales  | 2 000 000         |                | 800 000          | 800 000          | 400 000                  |                  |
| Création d'un centre de ressources troubles du comportement (TC) sévères  | 500 000           |                | 250 000          | 250 000          |                          |                  |
| Mise en réseau des établissements à projets spécifiques épilepsie   | 200 000           |                | 200 000          |                  |                          |                  |
| Création d'un centre de ressources épilepsie et déploiement équipes régionales  | 750 000           |                |                  | 250 000          | 250 000                  | 250 000          |
| Création de places en établissement spécifiques handicaps rares 300 places en deux tranches de 150 places ayant un recrutement national ou interrégional et offrant des places d'accueil temporaire ou séquentiel | 27 000 000        |                | 4 500 000        | 4 500 000        | 9 000 000                | 9 000 000        |
| Renforcement de structures non spécialisées accueillant une ou quelques personnes adultes ou enfants ayant un handicap rare et ne disposant pas du plateau technique suffisant                                    | 1 500 000         |                | 500 000          | 500 000          | 500 000                  |                  |
| <b>Montant total des crédits ONDAM</b>  | <b>33 450 000</b> | <b>750 000</b> | <b>6 750 000</b> | <b>6 550 000</b> | <b>10 150 000</b>        | <b>9 250 000</b> |
| Enquête qualitative préalable à la constitution d'une cohorte   | 800 000           | 100 000        | 100 000          | 200 000          | 200 000                  | 200 000          |
| Études appels à projets de recherche à dimension Handicaps Rares  | 1 000 000         |                | 500 000          |                  | 500 000                  |                  |
| Partenariat CNSA–INSERM soutien et complément à la base d'information Orphanet  | 300 000           | 100 000        | 100 000          | 100 000          | fonction de l'évaluation |                  |
| <b>CNSA section V</b>   | <b>2 100 000</b>  | <b>200 000</b> | <b>700 000</b>   | <b>300 000</b>   | <b>700 000</b>           | <b>200 000</b>   |



# 03

## DOCUMENTS PRÉPARATOIRES

### SOMMAIRE

- 3.1** SYNTHÈSE DE L'ÉVALUATION DES CENTRES DE RESSOURCES SUR LES HANDICAPS RARES
- 3.2** RÉFLEXIONS SUR L'ÉVOLUTION DE LA DÉFINITION RÉGLEMENTAIRE DU HANDICAP RARE
- 3.3** LETTRE DU 5 MARS 1998 RELATIVE À LA CRÉATION DES TROIS CENTRES DE RESSOURCES NATIONAUX SUR LES HANDICAPS RARES
- 3.4** ÉTUDE CNSA RELATIVE AUX ÉTABLISSEMENTS ET SERVICES SPÉCIALISÉS
- 3.5** QUELQUES PROPOSITIONS POUR LA MISE EN PLACE D'UN DISPOSITIF DE FORMATION DANS LE DOMAINE DES HANDICAPS RARES (*JACQUES SOURIAU*)
- 3.6** COMPOSITION DU GROUPE DE CONCERTATION SCHÉMA NATIONAL POUR LES HANDICAPS RARES
- 3.7** FICHES DE CAS DES TROIS CENTRES DE RESSOURCES NATIONAUX SUR LES HANDICAPS RARES
- 3.8** TABLEAUX MODIFIÉS DES TAUX D'ÉQUIPEMENT
- 3.9** ÉLÉMENTS DE DÉFINITION DES PRINCIPALES PATHOLOGIES CITÉES DANS LE SCHÉMA

BIBLIOGRAPHIE

GLOSSAIRE

### 3.1 SYNTHÈSE DE L'ÉVALUATION DES CENTRES DE RESSOURCES SUR LES HANDICAPS RARES

Au titre de sa mission **d'évaluation des structures autorisées à titre expérimental**, l'ANESM a supervisé la réalisation d'une évaluation des centres de ressources sur le handicap rare.

- **Le centre de ressources expérimental Robert Laplane** pour enfants, adolescents et jeunes adultes qui présentent l'association d'une déficience auditive et d'autres déficiences, et pour enfants dysphasiques multihandicapés. Il est situé à Paris et est géré par la Ligue fraternelle des enfants de France.

- **Le centre de ressources expérimental La Pépinière** pour enfants et adultes déficients visuels avec handicaps associés, situé à Loos lès Lille, dans le Nord. Il fait partie d'un complexe, le centre éducatif de La Pépinière, lui-même établissement de l'Association nationale de parents d'enfants aveugles ou gravement déficients visuels avec ou sans autres handicaps (ANPEA).

- **Le centre de ressources expérimental pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants (CRESAM)**, situé à Migné-Auxances dans la Vienne, est géré par l'Association de patronage pour sourds, aveugles et sourds-aveugles du centre-ouest de la France (APSA). Il intervient auprès des enfants et adultes atteints de surdi-cécité acquise ou congénitale.

#### 3.1.1 Le cadre d'évaluation

L'évaluation a été menée au regard des missions principales imparties à la création des centres expérimentaux en 1998, en tenant compte des évolutions majeures apparues depuis 10 ans. Ces évolutions concernent en particulier le diagnostic et les connaissances sur les principales formes de handicap rare, ainsi que le paysage institutionnel (création des MDPH, développement de sections pour handicaps complexes au sein d'ESSMS accueillant de jeunes déficients auditifs ou visuels, scolarisation en milieu ordinaire, vieillissement des personnes et accompagnement à l'âge adulte).

Les principales missions des centres de ressources sur le handicap rare d'envergure nationale ont essentiellement trait :

- au diagnostic complémentaire, au développement et au transfert d'un projet d'accompagnement individuel aux acteurs professionnels et informels de proximité ;
- au transfert de compétences aux professionnels et au développement de réseaux ;

- à la constitution de connaissances sur les populations suivies, notamment sur les conditions d'amélioration de leurs possibilités de développement et de leur qualité de vie (repérage, soutien adéquat du développement cognitif et social, bonnes pratiques d'accompagnement en ESSMS et en milieu ouvert).

#### 3.1.2 Le recueil et l'analyse des données

En l'absence de cadre évaluatif commun défini au moment de la délivrance des autorisations, l'évaluation a été réalisée, *a posteriori*, à partir de données et sources recueillies de manière non homogène, au sein des trois structures. Les principales sources sont les suivantes :

- une analyse des **données issues des centres de ressources** : analyse de documents administratifs et de suivi portant sur les dix années d'activité au titre de centre expérimental, réalisation d'entretiens avec la direction et des représentants des personnels de chaque centre (le recrutement des professionnels a été réalisé sur la base des personnes présentes au moment de l'enquête de terrain en juillet 2008) ;

- une enquête qualitative auprès de **49 usagers professionnels** des centres de ressources ; un premier recrutement a été réalisé à partir d'une liste de partenaires et interlocuteurs principaux fournis par chacun des centres de ressources, un second recrutement a visé des acteurs locaux et régionaux non désignés par les centres de ressources, mais concernés par leur activité ;

- une enquête auprès de **23 personnes atteintes de handicap rare et auprès de leur famille** (par voie de questionnaire et d'entretiens) ; un premier recrutement de personnes dont les coordonnées ont été transmises par les centres eux-mêmes ; un second recrutement par l'intermédiaire des associations de parents d'enfants en situation de handicap rare. Le recueil a pu être réalisé par mail avec plusieurs personnes sourdes et sourdes-malvoyantes, et par téléphone avec les autres ;

- des entretiens avec des **acteurs institutionnels** : le recrutement a été réalisé après identification des principaux acteurs du secteur ; ont été interrogés des chefs de services hospitaliers spécialisés et responsables de centres maladies rares, des directeurs d'associations d'usagers, et des responsables d'ESSMS n'ayant pas eu recours aux centres de ressources.

Le rapport d'évaluation comporte une monographie par centre (analyse détaillée des activités déployées au regard des principales missions initiales imparties), une analyse globale de la réponse des trois centres soulignant les points de convergence et de divergence, des préconisations pour l'optimisation du déploiement des activités des centres de ressources nationaux.

### **3.1.3** Les principaux résultats

#### **ANALYSE DES ACTIVITÉS DES TROIS CENTRES**

##### **\* Le centre de ressources expérimental Robert Laplane**

###### **La population cible**

En 1998, le centre de ressources Robert Laplane a été ouvert à titre expérimental pour deux catégories de personnes :

- les enfants et jeunes adultes qui associent une déficience auditive grave et une ou plusieurs autres déficiences ;
- les enfants et jeunes adultes atteints de déficiences linguistiques graves associées ou non à d'autres déficiences.

La répartition des deux types de population s'est développée au profit des enfants sourds atteints de handicaps associés, avec le maintien d'une proportion, respectivement de 70 % et de 30 %, depuis 2003.

L'absence de nosologie précise concernant les déficiences associées au sein des deux populations suivies initialement par le centre a conduit celui-ci à s'investir largement, dans un premier temps, dans l'élaboration fine de diagnostics médicaux et fonctionnels.

Sur le plan fonctionnel, le centre distingue deux grands types de déficiences, qui vont engendrer des problématiques de développement, et donc des stratégies, totalement différentes :

- les déficiences qui affectent les systèmes récepteurs ; l'accès à l'information, le décodage de l'information linguistique et l'élaboration des sens sont perturbés (ex. : agnosies audito-verbales, dysphasies et aphasies de réception) ; ces atteintes sont globalement plus graves et se manifestent plus précocement. Le parcours des enfants touchés s'arrête habituellement en milieu scolaire ordinaire à la fin de la maternelle ; le développement psychique peut être gravement perturbé, car l'enfant est hors du langage ;
- les déficiences qui affectent les systèmes moteurs effecteurs et la motricité : elles limitent les moyens d'expression (ex. : dyspraxies verbales). Les enfants touchés présentent moins de troubles psychiques ; leur compréhension verbale n'est pas affectée.

Les problématiques réceptives et expressives ont des pronostics scolaires différents. Les problématiques réceptives sont en général plus graves et plus invalidantes.

###### **La réalisation des missions initiales**

###### **Les actions centrées sur le sujet handicapé et son entourage**

Après une montée en charge des actions individuelles jusqu'en 2004, cette partie de l'activité du centre connaît une certaine stabilité :

- sur le plan quantitatif, que l'intervention soit ponctuelle ou suivie ;
- sur le plan qualitatif, dans un contexte de stabilité d'activité, le renouvellement des personnes suivies en diminution signifie que les personnes sont suivies plus longtemps ;
- la capitalisation de l'expérience acquise favorise la réalisation d'expertises sur dossier ou à distance.

Cette stabilité fait écho à la stabilité des moyens, mais permet aussi de mettre en évidence les effets d'une stratégie volontariste du centre :

- le choix de canaliser les demandes individuelles en les soumettant à des critères d'engagement de collaboration et de suivi, de la part des établissements et services ;
- le déploiement, plus important à partir de 2005, d'activités de diffusion, de formation au sein de groupes de travail professionnels et la rédaction d'articles de capitalisation de l'expertise acquise.

La catégorisation des populations rencontrées par le centre a été élaborée grâce aux très nombreuses observations réalisées. Le centre de ressources a développé une approche spécifique et des outils pour mener les diagnostics fonctionnels.

L'enjeu de l'examen est le développement des potentiels d'apprentissage et des moyens de compensation des déficiences constatées : l'approche du centre se caractérise par un souci de fonder la stratégie psychoéducative sur une expertise fouillée des déficiences neurologiques et fonctionnelles. Une part importante de l'activité du centre de ressources a été consacrée aux diagnostics individuels et à la typologisation fonctionnelle des populations accueillies.

À l'articulation entre approche médicale et accompagnement psychoéducatif, cette approche est novatrice à plusieurs niveaux :

- pour toute personne présentant un handicap complexe, le morcellement de l'expertise médicale n'aide pas à la réalisation d'une synthèse fonctionnelle globale, laquelle est pourtant un point de départ nécessaire à l'élaboration d'une stratégie d'accompagnement pertinente ;
- l'énoncé d'un diagnostic de fonctionnement global est une fonction originale et nouvelle, en particulier pour les enfants sourds.

Les témoignages recueillis auprès des professionnels des ESSMS font état d'un intérêt grandissant pour la fonction diagnostique assurée par le centre Robert Laplane. Ils pointent l'intérêt du développement de compétences diagnostiques de relais en ESSMS par un travail plus systématique auprès de

certaines équipes professionnelles (médecins, neuropsychologues, orthophonistes), afin de consolider les compétences de repérage susceptibles d'assurer un relais plus structuré avec le centre de ressources, voire d'assumer dans certains cas tout ou partie de cette fonction.

**Les actions d'ensemble**, destinées à « mieux faire connaître les deux handicaps rares en question » : la stratégie du centre de ressources dans le choix de ses interlocuteurs, donc de ses investissements, a été sélective et la recherche de complémentarités efficaces avec les professionnels des ESSMS a été privilégiée.

L'investissement dans les formations approfondies est la caractéristique de cette partie de l'activité du centre. Elles se situent à deux niveaux :

- déplacement dans les institutions et rencontre des équipes pluridisciplinaires ;
- invitation de certaines professions spécialisées à approfondir les concepts et l'échange empirique.

Elles sont une opportunité majeure que se donne l'équipe du centre pour présenter et transmettre un corpus de connaissances maintenant constitué et poser les bases de réseaux professionnels.

Deux catégories de situations pouvant conduire à un suivi avec un établissement peuvent être distinguées.

- La structure est spécialisée pour les enfants sourds et le plateau technique est adapté. Elle concerne le plus souvent des enfants sourds dont l'évolution ne répond pas aux prévisions initiales. Le centre va généralement proposer de spécifier les troubles et leur retentissement fonctionnel, et de redéfinir le projet à mettre en œuvre. À terme, l'aide du centre peut porter sur un soutien au maintien dans la structure ou une aide à l'orientation si le projet individuel est trop complexe. Dans le cas où la transmission d'un savoir-faire est nécessaire, une collaboration entre professionnels dans le lieu de prise en charge est mise en place.

- La structure n'est pas spécialisée pour enfants sourds : le handicap associé est repéré comme principal (IMC, pathologie psychiatrique ou handicap mental). La demande porte généralement sur l'analyse de l'intrication des différents troubles : les propositions du centre sont d'aider au maintien de l'enfant avec recherche de ressources locales pour compléter le plateau technique ou la recherche d'une orientation la plus adaptée possible.

Ces situations sont celles qui mobilisent le plus l'équipe du centre dans la régularité et la continuité (auprès des familles, des équipes, des partenaires locaux). L'éloignement et l'absence d'échelon régional intermédiaire dans le suivi sont un inconvénient

majeur à l'organisation des relais.

Les limites évidentes dans le développement de l'activité et de la connaissance du centre par les acteurs sont connues et assumées par le centre de ressources. Elles le sont au profit d'une intervention estimée plus efficace. Les formations initiées auprès de différents groupes professionnels apparaissent désormais en situation d'être déployées.

**La capitalisation des connaissances constituées** : les outils développés par le centre relèvent principalement de trois fonctions : les outils d'aide à l'élaboration du diagnostic fonctionnel par l'adaptation de batteries psychométriques, voire leur traduction en LSF, l'élaboration des modules de formation (contenu et pédagogie), l'adaptation des outils de communication (dont informatiques) et leur diffusion.

Le travail de l'équipe du centre Robert Laplane a porté sur les déficiences et les effets de leurs combinaisons avec les différentes formes de surdité. Elle a privilégié une approche différentielle précise des déficiences associées, en développant différents niveaux de savoirs articulés entre eux, de la compréhension du siège des déficiences aux stratégies d'accompagnement les plus adéquates. Le centre dispose aujourd'hui d'un savoir constitué qui, selon les interlocuteurs, peut déployer l'ensemble des niveaux de connaissances, se concentrer sur l'élaboration du diagnostic différentiel ou privilégier la transmission d'outils d'apprentissage.

L'absence de constitution de données systématiques ou croisées entre données administratives et données contenues dans les dossiers de suivi est notée, comme pour les autres centres.

### Synthèse

**Un apport de connaissance incontestable** : le développement de l'activité du centre de ressources expérimental Robert Laplane au cours de ces dix années de fonctionnement se caractérise par l'approfondissement de la connaissance des deux populations affectées au centre. Celle-ci a été rendue possible par la rencontre et l'observation de très nombreuses situations individuelles.

Cette élaboration autour de populations mal identifiées et peu connues était nécessaire, elle a été conduite grâce aux compétences spécifiques développées par les professionnels du centre dans le registre médical et de la neuropsychologie.

Cette approche constitue une avancée dans la connaissance et la reconnaissance des handicaps rares liés à la surdité et aux troubles complexes du langage. Elle a ouvert des perspectives dans le domaine de la prise en charge, notamment en permettant à des établissements pour enfants sourds d'élargir leur capacité d'accueil :

- aux enfants avec troubles associés ;
- aux enfants souffrant de troubles complexes du langage.

**Une stratégie sélective** de transmission aux ESMS spécialisés qui disposent de plateaux techniques pouvant capitaliser l'expérience du centre de ressources. L'expérience du centre montre que les professions concernées par ces deux handicaps sont les mêmes, les bases de connaissance nécessaires sont complémentaires, la logique des ESMS en est confortée et offre une perspective de prise en charge plus adaptée à des enfants que leur handicap exclut, même des structures pour handicapés.

La transmission des connaissances constituées par le centre est assurée au cours des actions d'ensemble aujourd'hui ciblées : les relais professionnels sont ciblés et choisis pour leur capacité à relayer, au sein des ESMS et au sein du réseau professionnel, l'expertise développée par le centre. Cette forme d'appui aux professionnels existe depuis 2001, mais se développe plus spécifiquement depuis 2004.

La préparation et l'élaboration de ces formations constituent un capital pédagogique et méthodologique aujourd'hui prêt à être déployé et diffusé. Ce corpus théorique fait par ailleurs l'objet de communications écrites et de présentations en colloques.

**En conséquence, dans un contexte de stabilité des moyens affectés au centre depuis dix ans, ce choix stratégique s'est accompagné du renoncement à certaines autres missions dévolues à l'origine. L'investissement des établissements généralistes pour enfants handicapés est limité au suivi des situations individuelles. Il en est de même pour le suivi en milieu scolaire ordinaire et l'accompagnement des AVS. Les actions d'information et de sensibilisation en direction des familles et des professionnels de la prévention n'ont pas été développées de manière systématique.**

### \* Le centre de ressources national La Pépinière

#### La population cible

Le centre de La Pépinière accompagne des enfants (80 %) et des adultes (20 %) souffrant de déficience visuelle avec handicap(s) associé(s). Il s'agit d'une population difficile à cerner, dont le handicap ne relève pas d'une étiologie principale, mais de la combinaison de déficiences. Selon la définition déployée par le centre, la déficience visuelle devient un handicap rare dès lors qu'elle est associée à d'autres troubles : intellectuels, comportementaux ou moteurs. C'est leur intrication et leur association qui vont, en fonction de l'environnement et du contexte, placer la personne dans une situation complexe relevant de cette définition.

« Les aveugles et déficients visuels multihandicapés regroupent les personnes présentant au minimum : une déficience visuelle et une déficience intellectuelle. À cela s'ajoute une déficience auditive, une déficience motrice, des troubles du langage, une épilepsie, des troubles de la personnalité, une psychose autistique. Les associations de quatre, voire cinq déficiences sont fréquentes. » Ces troubles ne sont pas toujours issus de l'étiologie mais souvent de la situation de privation du sens de la vue qui provoque une carence en affects et en stimulations : le sujet se trouve dans une situation de passivité, marquée par le manque de participation et le refus de communiquer qui peut aller jusqu'à l'apragmatisme complet.

La catégorisation du public adoptée par le centre de ressources expérimental de La Pépinière permet d'éclairer sur les principaux obstacles au développement que les enfants ou adultes vont rencontrer : ce sont ces obstacles qui vont être pris en considération pour améliorer les moyens de communication et de relation des sujets.

- Les personnes suivies sont **principalement malvoyantes**. Cette première caractéristique concerne le trouble central, le déficit visuel : 15 % des personnes sont aveugles complets ; 85 % souffrent de malvoyance sévère ou de troubles neurovisuels.
- Des **déficiences intellectuelles**, de légères à profondes, affectent la majorité des adultes et des enfants. Pour nombre d'entre eux s'ajoutent un ou plusieurs handicaps ou troubles associés.
- Les **troubles de la relation et de la communication**, très fréquents chez les enfants déficients visuels, représentent en 2007 54 % des enfants auprès desquels le centre est intervenu, dont 15 % souffrent de troubles autistiques.
- Un handicap moteur ou une déficience motrice concerne plus de 60 % de la population suivie par le centre. Les origines, l'évolution, la topologie sont variables.

#### La réalisation des missions initiales

##### Les actions centrées sur le sujet handicapé et son entourage

L'action dominante du centre est tournée vers la prise en compte des situations individuelles ; au cours des ses dix ans d'activité, l'équipe du centre de ressources a rencontré 1261 personnes. L'action est conjuguée au développement d'une stratégie volontariste d'informer et de former les structures de dépistage et de prise en charge précoce. Cette articulation a conduit à la formalisation de nombreux outils pédagogiques. La focalisation du centre sur cette stratégie d'approche des structures pour tout-petits tient aux spécificités de l'association des handicaps à la déficience visuelle. Celle-ci prive le sujet d'une stimulation sensorielle primordiale et doit être considérée comme un paramètre essentiel dans les retards ou les anomalies de développement constatées très tôt chez l'enfant. C'est là l'enjeu majeur et cohérent de l'action fortement orientée du centre de ressources expérimental vers les plus jeunes et leurs accompagnants.

Compte tenu de l'hétérogénéité des associations de déficiences et de leur gravité, les principaux enjeux de l'accompagnement, pour les adultes comme pour les enfants, se situent dans **l'organisation aléatoire des parcours**.

- Le suivi des adultes déficients visuels multihandicapés est confronté à une carence quasi totale de réponses spécialisées avec lesquelles les relais sont possibles ; les demandes augmentent pour les personnes accueillies en MAS ou en foyer de vie. Le centre rencontre de nombreuses personnes qui ne relèvent d'aucun dispositif : « trop ou pas assez » handicapées pour les dispositifs existants, l'élaboration de leur orientation ou de leur prise en charge devient une action très spécifique du centre de ressources, à l'articulation entre la connaissance clinique des besoins et la mise en œuvre des droits des personnes à bénéficier d'une prise en charge adaptée.

- L'accompagnement des enfants est caractérisé par la fréquence des orientations par « défaut » et n'a pas évolué depuis l'ouverture, selon l'équipe du centre de ressources. Cet état de fait prend la forme d'un parcours d'errance d'une institution à une autre jusqu'au moment où l'enfant finit par être accepté avec réserve, voire réticence. La présence et le soutien du centre de ressources expérimental favorise alors son intégration. L'orientation vers un cursus scolaire (durant un temps plus ou moins long) représente une infime partie des situations. « La scolarité de ces enfants n'est possible (quand elle est raisonnablement envisageable) qu'avec le support d'un dispositif sérieux (AVS, enseignants spécialisés, suivi d'un SAAIS...). »

L'expérience du centre montre qu'il est très rare qu'un établissement recevant des enfants ou des adultes malvoyants et non-voyants accepte la présence de personnes avec déficiences et troubles associés en l'absence d'une section spécialisée (SEHA). Si la recherche d'une orientation la plus adaptée aux besoins de ces enfants et adultes est grandement favorisée par la collaboration des centres de ressources avec les MDPH, ce travail s'avère impossible à généraliser aujourd'hui pour le centre de ressources.

Face aux carences de propositions d'orientation dans certains départements, un grand morcellement caractérise l'accompagnement des enfants qui présentent une problématique complexe.

#### Les actions d'ensemble

Les actions de formation ciblées ont pris de l'ampleur au cours des années. Ce développement signe une capacité du centre à transférer des savoirs pratiques et à structurer des relais. Ce transfert peut s'organiser autour de trois fonctions assurées aujourd'hui par le centre.

- Le repérage précoce : les outils existent et certains des principaux acteurs ont été formés avec succès (CAMSP, S3AIS).
- La réalisation du bilan global : la démarche globale et les

techniques spécifiques sont enseignées à des professionnels spécialistes et à des équipes pluridisciplinaires. En particulier, les techniques spécifiques déployées pour réaliser un bilan visuel approfondi auprès d'enfants avec handicaps associés (exemple : autisme), développées *in situ* par les membres de l'équipe chargés de ces bilans au centre, sont aujourd'hui des savoirs pratiques. Si ces savoirs n'ont certes pas encore fait l'objet d'une diffusion écrite, ils sont aujourd'hui constitués et potentiellement transférables aux professionnels concernés.

- L'élaboration de nombreux supports de transmission des savoir-faire : les conseillers techniques ont rédigé de nombreux guides, supports de sensibilisation et supports pédagogiques. La diffusion et l'appropriation des connaissances du centre par un plus grand nombre de personnes (familles et professionnels) est désormais possible.

Le centre de ressources exerce une fonction d'accompagnement et il est en très grande difficulté d'exercer des suivis de proximité : sa vocation nationale et l'ampleur de la tâche le conduisent aujourd'hui à attendre les sollicitations plutôt que de les provoquer. Le succès et les effets à long terme des actions régionales présagent des besoins de certains territoires particulièrement sous-équipés et confortent une stratégie d'animation de pôles régionaux.

#### La capitalisation des connaissances constituées

L'action du centre est marquée par son approche de l'éducation sensorielle qui décline une méthode d'éveil utilisant tous les canaux de suppléance. Les techniques sont très précises dans chacun des registres de stimulation somatique, auditif, olfactif, moteur, gustatif. Elles utilisent des supports matériels spécialisés (jouets vibrants, appareils lumineux, casiers à odeur...). Ces supports servent aux dépistages, bilans visuels, bilans globaux et aux apprentissages.

La transmission de savoir-faire et d'outils a pour objet l'organisation de relais locaux, en capacité de mener des actions préventives de déficiences plus graves.

Le soutien et le développement de stratégies et de techniques d'apprentissages, d'amélioration de la vie quotidienne est le second volet de l'appui apporté. Il se déploie auprès de structures spécialisées dans l'accueil de déficients visuels disposant d'un bon plateau technique, même si les suites ne sont pas toujours à la hauteur des espérances. Dans un registre complémentaire, le centre de ressources apporte de l'attention à la formation des auxiliaires de vie scolaire.

L'élaboration de recommandations de pratiques d'accompagnement de la vie quotidienne des personnes concernées est un autre axe des connaissances constituées : cette expertise sur les difficultés rencontrées dans la vie quotidienne par les personnes déficientes visuelles souffrant de handicaps asso-



ciés se déploie auprès des personnes et de leur entourage familial ou professionnel. Elle est souvent mise à l'épreuve dans la recherche de solutions de prise en charge et d'adaptation des conditions d'accueil des personnes (enfants et adultes) qui n'entrent dans aucune « catégorie » de dispositif. L'équipe du centre a développé une expertise spécifique dans ce domaine qui pourrait être formalisée et mise au service des MDPH comme des ESMS de manière plus systématique.

Il n'existe pas aujourd'hui d'initiative du centre dans le domaine de la recherche. Le centre ne dispose pas des outils informatiques pour constituer une base de données épidémiologique, et les données « administratives » ne peuvent pas, pour l'instant, être croisées avec les éléments fins d'appréciation des situations individuelles. La sous-dotation en temps de médecin constitue un frein à cet investissement.

### Synthèse

Le centre de ressources expérimental La Pépinière accueille une population difficilement définissable sur laquelle très peu de connaissances étaient disponibles. Les hypothèses qui ont présidé à son ouverture ont été confirmées, à l'exception du taux de prévalence de la cécité. La grande majorité des situations des personnes souffrent de malvoyance et d'un ou plusieurs handicaps associés. Cet état de fait a singulièrement orienté les travaux de l'équipe du centre de ressources. Celle-ci dispose d'un très faible temps de médecin, ce qui limite ses capacités d'expertise, notamment en orthoptie et en rééducation fonctionnelle.

Cependant, sur la base de son expérience et de son approche psychoéducatrice, elle a déployé **des observations approfondies sur les obstacles au développement des enfants et la prévention des troubles évitables.**

Une logique qui s'est déployée dans les actions :

- en direction des enfants, de leur famille, de leur entourage, adaptation et création de nombreux outils d'observation, d'accompagnement, de pédagogie ;
- vers les structures de prévention et de dépistage précoce.

**Cette constitution de savoir-faire et d'outils permet aujourd'hui au centre de ressources de constituer un appui précieux et une source documentaire essentielle aux professionnels et aux familles pour ce qui concerne l'approche des enfants déficients visuels avec handicaps associés.**

Le centre de ressources ne peut aujourd'hui que constater l'inégalité territoriale majeure en matière d'équipement pour enfants déficients visuels. Son action ne peut s'exercer qu'à partir du moment où des relais locaux peuvent se saisir de l'accompagnement de proximité et il a fait la preuve que cela était possible. Son action est limitée par des moyens qui n'ont ni augmenté ni évolué depuis dix ans.

## \* Le CRESAM

### La population cible

Le CRESAM, Centre de ressource expérimental pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants, a pour vocation de venir en aide à toute personne sourde et aveugle ou sourde et malvoyante sur le territoire français. Contrairement aux deux autres centres de ressources, les profils cliniques des principales populations suivies par le CRESAM sont bien identifiés depuis sa création. Ce sont principalement des personnes atteintes de surdi-cécité congénitale et des syndromes de Usher et Charge. Les profils des personnes peuvent être classés en différentes catégories qui répondent à des stratégies de soutien à l'autonomie et d'accompagnement différentes :

- l'association des deux déficiences est présente à la naissance ou apparaît avant deux ans ;
- les personnes souffrent d'une des deux déficiences et la seconde apparaît progressivement ;
- les personnes dont l'association des deux déficiences apparaît tardivement et sont liées à l'âge.

Pour les personnes suivies par le CRESAM, la surdi-cécité est la conséquence d'une maladie rare dans 82 % des cas.

La catégorie de public la plus nombreuse suivie par le CRESAM (syndrome de Usher) affronte pendant son enfance ou son adolescence la perte d'un sens essentiel à sa stratégie de communication compensatoire. L'anticipation des évolutions et des changements, l'accompagnement de cette perte et la prévention des risques de dépression corollaires sont des enjeux forts du travail déployé au centre. L'aménagement des conditions de vie, le maintien du lien social étant des éléments essentiels du confort de vie, les appuis techniques prennent une grande place dans les stratégies déployées.

Cette perte peut survenir accidentellement à l'âge adulte, mais elle est, de plus en plus souvent, également le fait de l'âge. L'entrée par la notion de handicap rare ne permet pas au CRESAM de développer une activité vers les personnes âgées, il participe toutefois à un certain nombre de réflexions sur le sujet.

### La réalisation des missions initiales

#### Les actions centrées sur le sujet handicapé et son entourage

Au cours de ses dix ans d'activité, l'équipe du CRESAM a étudié et traité des demandes d'intervention pour 1 150 personnes. Ces interventions s'inscrivent dans la durée : les populations suivies souffrent majoritairement de handicaps évolutifs qui nécessitent des adaptations répétées. Un grand nombre de personnes s'appuient sur le centre de ressources dans une perspective durable. Les personnes sourdes-aveugles sont peu nombreuses et ne disposent pas habituellement, au niveau local, de services capables de répondre, dans la durée, à la variabilité de leurs besoins.

Parmi les enjeux de l'accompagnement se trouvent l'observation de l'enfant sourd-aveugle, indispensable pour le repérage des moyens de communication utilisés par l'enfant ainsi que l'établissement du bilan global de la situation des personnes adultes, qui est le plus souvent réalisé dans son environnement propre.

- L'enfant né avec une double atteinte sensorielle est limité dans sa perception du monde. Favoriser l'échange et la communication va être central dans l'intervention des référents du CRESAM, et pour cela tous les canaux perceptifs et moteurs disponibles vont être utilisés : le toucher, le souffle, les restes visuels et auditifs, le passage par l'expérience corporelle.
- L'intervention auprès des personnes dont la surdi-cécité est acquise consiste à apporter aide et conseil pour le maintien de l'autonomie et de la communication. L'intervention du référent du CRESAM est toujours accompagnée d'un plan d'action et de ses modalités de mise en œuvre : recherche de services dans la région de la personne pour le soutien, évaluation des capacités visuelles, proposition d'aides techniques, de rééducation et d'aide à domicile. Il reste en lien pour apporter un soutien à la personne dans ses démarches.

Le suivi et l'organisation du parcours sont des actions menées dans la durée ; du fait de l'avancée en âge et de l'évolution des déficiences, ce suivi va comprendre de nombreux et nouveaux apprentissages (langue des signes tactile, utilisation de la canne, informatique, braille), aménagements professionnels et matériels, aides à domicile et rééducation en locomotion. Il prend également en compte le temps de la personne pour accepter sa situation.

Outre l'accompagnement individuel, le centre de ressources agit dans des domaines plus collectifs (organisation de loisirs adaptés, soutien à la vie associative, organisation d'emplois adaptés pour l'accompagnement quotidien, information et formation pour les aides techniques, stages de sensibilisation aux techniques de réadaptation, etc.). Cette variété permet aux personnes de trouver un soutien global à partir de l'entrée qui est la leur au moment où ils amorcent une démarche.

#### **Les actions d'ensemble.**

Le centre développe sa fonction ressource dans quatre principaux domaines : l'organisation de l'appui à ceux qui interviennent directement auprès des personnes sourdes-aveugles ; le soutien à la constitution de pôles régionaux et la sensibilisation des relais locaux ; le développement d'actions qui visent à l'insertion professionnelle et sociale ; la mise à disposition d'aides techniques et leur développement.

La complexité de l'approche de la surdi-cécité nécessite de passer par une phase de sensibilisation avant d'approfondir les thématiques. La multiplication des actions de sensibilisation

donne une lisibilité à la problématique des personnes sourdes-aveugles et interroge les pratiques professionnelles et institutionnelles, mais ne saurait constituer une montée en compétence des personnes ou des équipes. Pour cela, d'autres stratégies sont à déployer. Les stages thématiques ou d'approfondissement sont proposés de manière ciblée.

Ces actions de sensibilisation sont toutefois une opportunité pour des acteurs locaux de se rencontrer, voire d'amorcer une pratique de réseau. Elles sont le terreau sur lequel se constituent des pôles encore informels, mais prometteurs. Il est à noter que les unités hospitalières d'accueil et de soins pour sourds sont des animateurs pertinents et engagés de la constitution de ces réseaux locaux et d'innovation dans la prise en charge.

Les actions développées par le CRESAM se caractérisent par le souci d'articuler des réponses concrètes en matière de communication et de locomotion aux personnes concernées à la reconnaissance collective et individuelle de la citoyenneté et de l'accès aux droits des personnes handicapées.

#### **La capitalisation des connaissances constituées**

Le développement d'outils et d'aides techniques constitue une réalisation importante du CRESAM. Parmi ceux-ci, les outils d'évaluation et de bilan spécifiques et les outils d'aide à la prise en charge qui sont constitués de matériels pédagogiques : pictogrammes en relief, images, lettres destinés à la communication entre les personnes sourdes-aveugles et leur entourage.

Le CRESAM dispose d'une expérience et d'une base précieuses pour des travaux de recherche. L'exploitation de l'important fond constitué (vidéothèque, observations) n'est pas réalisée. La richesse du centre est concentrée sur l'expérience humaine et professionnelle des intervenants. Comme les autres centres, le CRESAM a élaboré des outils de recueil de données « administratives » de son activité, mais ne s'est pas trouvé en situation d'exploiter ces données avec le savoir expérimental et médical accumulé.

Le centre est cependant en relation avec des équipes médicales sur les maladies rares dont les avancées durant les dix dernières années sont très importantes, notamment sur le syndrome de Usher.

Comme pour les autres centres, les perspectives de travail en équipes pluridisciplinaires sont grandes.

#### **Synthèse**

Le CRESAM s'adresse à une population de personnes dont le handicap était bien cerné à l'origine du centre. Les progrès de la recherche ont permis de conforter les connaissances,

notamment sur les syndromes de Charge et Usher et le CRESAM a été en relation constante avec les associations de personnes atteintes de ces maladies ou de leur famille, ainsi qu'avec les équipes médicales spécialisées.

Les personnes atteintes de surdi-cécité acquise sont aujourd'hui les plus nombreuses et déterminent une orientation majeure de l'activité du centre : l'accompagnement de l'évolution du double handicap et les stratégies d'apprentissage et de compensation à mettre en œuvre.

Cet état de fait donne aussi une particularité au public du CRESAM : les personnes vivent majoritairement à leur domicile. Du fait de la faible prévalence du handicap et de cette situation, le CRESAM a donc d'emblée déployé son activité au niveau du territoire et cherché à constituer des réseaux de proximité autour des personnes. La difficulté spécifique de les créer, puis de les maintenir, conduit aujourd'hui l'équipe à assurer des suivis de longue durée.

**Le CRESAM situe son action de centre de ressources dans la promotion de l'accès aux droits et à la citoyenneté des personnes handicapées : la contribution professionnelle d'une personne handicapée, les actions de soutien aux associations d'usagers ou de leur famille, l'accès facilité aux aides sociales et financières sont des initiatives importantes.**

Les actions autour des personnes et auprès des organisations pendant la phase d'expérimentation ont débouché sur la structuration de trois réseaux régionaux. Ces réseaux sont aujourd'hui prêts à être formalisés et en mesure de relayer l'action spécialisée des conseillers référents du CRESAM. Par ailleurs le CRESAM est confronté à l'augmentation des interpellations concernant de nombreuses surdi-cécités tardives, dont l'origine est une dégénérescence liée à l'âge.

Le nombre de personnes souffrant de surdi-cécité vivant à leur domicile alerte sur les enjeux de vieillissement de la population, et de vieillissement des aidants familiaux.

## BILAN CROISÉ DES RÉALISATIONS DES TROIS CENTRES

### \* Les conditions de réalisation des activités des trois centres

Les centres ont disposé de moyens humains différenciés. Un point commun aux trois équipes est la stabilité et l'expérience antérieure dans les domaines qui les concernaient. En cela, la création à partir d'établissements existants a constitué un atout essentiel. Ces équipes aux profils professionnels différents sont stables, motivées et expérimentées. Leur disponibilité et leur engagement sont incontestables. Elles ont contribué à la constitution de connaissances et de savoir-faire qu'il s'agit aujourd'hui de transmettre.

Il est à souligner que les moyens négociés à partir des demandes d'autorisation de projets expérimentaux et des hypothèses posées initialement sur des populations mal cernées n'ont pas été actualisés. La multiplication des temps partiels d'intervenants pour disposer d'approches variées trouve une limite dans la cohérence de l'organisation. Les trois centres restreignent volontairement leurs initiatives dans les domaines de la reprise de contact avec les personnes suivies (CRESAM), de l'information (Centre Robert Laplane) ou des actions collectives (centre de ressources La Pépinière), afin d'être en mesure de faire face aux demandes individuelles.

Les moyens n'expliquent pas à eux seuls les orientations et les choix effectués dans le développement des missions très larges qui leur ont été dévolues. Le développement et les orientations de chaque centre sont marqués par les compétences disponibles et l'état des savoirs à leur création.

Les associations qui portent les centres nationaux de ressources ont des contraintes gestionnaires et des périmètres d'activité propres. La cohérence avec certaines des missions des centres de ressources qui génèrent des activités ne ressortant pas de ce périmètre s'avère difficile à assurer : on constate notamment des difficultés de positionnement des équipes des centres de ressources, lorsqu'elles sont identifiées comme représentant une association par des établissements portés pour leur part par d'autres associations ; le développement à l'international s'en trouve également dans certains cas freiné.

Le mode de financement et de contrôle montre aussi un paradoxe qui donne la responsabilité des arbitrages à des niveaux départementaux et régionaux (DDASS et DRASS) de centres pourtant appelés à se déployer au niveau national. L'arbitrage des moyens se fait en fonction de critères qui ne relèvent pas seulement des missions des centres de ressources.

### \* Les convergences

Il ressort de l'étude que les centres ont des « zones de recouvrement » dans leur population comme dans l'approche de leurs missions.

À partir des déficiences auditives, le centre Robert Laplane et le CRESAM peuvent en particulier suivre des enfants atteints du syndrome Charge. À partir de la déficience visuelle et surtout de la malvoyance, le centre de La Pépinière et le CRESAM peuvent avoir **des publics** à la symptomatologie proche.

Les centres de ressources ont chacun agi séparément auprès de **corps professionnels** et de structures **communs** pour une grande part : plusieurs spécialités médicales (pédiatres, neuropédiatres, orthoptistes, ORL, psychiatres) et les médecins intervenant en PMI, certaines professions paramédicales, en particulier les orthophonistes, psychomotriciens, ergothérapeutes et neuropsychologues, les professions socio-éducatives, les éducateurs spécialisés, les aides médico-psychologiques, les instituteurs spécialisés, les auxiliaires de vie scolaire, les AVJistes et instructeurs en locomotion...

Au niveau des **organisations et des structures**, l'action des centres a rencontré des stratégies des ESMS spécialisés dans l'accueil de personnes déficientes sensorielles : création d'unités spécialisées pour accueillir des enfants avec troubles complexes du langage ou handicaps associés, renouvellement et évolution des projets d'établissement, dépistage. C'est le fait des CAMSP, spécialisés ou non, qui peuvent accompagner précocement des enfants malentendants ou sourds-malvoyants.

Les ESSMS non spécialisés ont des besoins d'information, de sensibilisation et d'appui technique : établissements d'accueil pour enfants et adultes polyhandicapés, MAS et FAM sont, parmi d'autres, des interlocuteurs réguliers des trois centres.

L'ensemble des MDPH est concerné par la problématique du handicap rare à plusieurs niveaux et en différenciant les niveaux d'information et de transmission nécessaires : directions, CDAPH, équipes d'évaluation.

Des actions communes sont à imaginer en direction de l'ensemble de ces interlocuteurs. Il existe un niveau d'information et de sensibilisation, de prise en compte des spécificités à déployer de manière généraliste et mutualisée et des actions à décliner de manière spécifique selon les handicaps et le niveau de transfert souhaité.

L'analyse des réalisations montre que les centres ont fortement valorisé une expertise très spécifique concernant **l'aide à la vie quotidienne** des personnes qui s'adressent à eux. Chaque situation est envisagée sous l'angle de l'amélioration de la communication et de la qualité de vie, et fait l'objet de préconisations précises et concrètes. Ce savoir-faire individuel des professionnels trouve une formalisation en partie dans des outils concrets comme la base de données des appuis techniques du CRESAM, les différents supports films et livrets du centre de La Pépinière, et l'utilisation des outils informatiques au centre Robert Laplane.

L'action des trois centres a permis de consolider et de formaliser :

- des méthodes de diagnostic et de bilan fonctionnel par le biais d'outils et de démarches d'observation aujourd'hui transmissibles ;
- des actions de sensibilisation, voire la formation, à divers degrés, des acteurs du dépistage précoce et de la prise en charge ;
- des méthodes et outils d'accompagnement du développement, de stratégies d'apprentissage et d'adaptation ;
- des outils pertinents concrets et pragmatiques d'aide à la vie quotidienne.

Leur élaboration et leur formalisation constituent un enjeu capital pour la pérennisation de l'action des centres et son déploiement. Cette action a en effet concerné une population restreinte en nombre et en répartition géographique, période d'expérimentation et limitation des moyens obligent. Elle doit aujourd'hui se diffuser et se transmettre.

Le tableau ci-contre présente quelques-uns des outils formalisés par les centres dans ces différents registres.

|  | Centre de ressources<br>Robert Laplane   | Centre de ressources<br>La Pépinière  | CRESAM  |
|--|--|---|---|
| <b>Actions de sensibilisation</b>  | <p>Répertoire des déficits associés à la surdit , leurs r percussions possibles sur l'acquisition du langage et la conduite r éducative   tenir en cons quence</p> <p>Site internet</p> <p>Publications</p>  | <p>Livrets de conseils dans le cadre de l' ducation pr coce,   destination des parents et des professionnels</p> <p>Films<br/>« <i>Autre vision, autre regard</i> »<br/>« <i>La dyspraxie, un handicap cach </i> »<br/>« <i>Le 1 r d veloppement des enfants porteurs du syndrome de Lowe</i> »</p> | <p>Grande plaquette d'information g n rale avec fiches techniques sp cialis es incorpor es portant sur la surdi-c cit  cong nitale, la surdi-c cit  acquise, les enfants, les adultes</p> <p>Plaquettes de communication sur les syndromes de Charge et Usher</p> <p>Actions de sensibilisation   la surdi-c cit  (4 niveaux de comp tence distingu s)</p> <p>Communication et surdi-c cit  cong nitale : booklet de conseils et DVD r alis  par le <i>communication network</i> (  destination des MDPH en priorit )</p> |
| <b>Outils d'aide au diagnostic</b><br><br><b>Outils de bilan fonctionnel</b> | <p>Protocole d' valuation, grille d'observation du jeune enfant sourd avec troubles associ s</p> <p>Constitution d'une mallette de mat riel support</p> <p>Outils d' valuation fonctionnelle et cognitive (pour les professionnels)</p> <p>Adaptation des outils existants. ( preuves de la WIPSI et du WISC,  preuves du KABC,  preuves de la NEPSY, de la NP-Mot...)</p> | <p>PEPR : profil psycho- ducatif r vis  et adapt </p> <p>PECS pour personnes sans langage</p> <p>Bilan</p> <p>Bilan orthoptique</p> <p>Grille diagnostique des troubles neurovisuels</p> <p>D veloppement de mallettes de mat riel d' valuation</p>   | <p>Inventaire comportemental pour les personnes atteintes du syndrome de Usher pour rep rage dans les  tablissements pour sourds (<i>traduction fran aise de l'Inventory for children with Usher syndrome - Instituut voor Doven - Sint Michielsgestel - Hollande</i>)</p> <p>Protocoles pour observation initiale des enfants « Charge »</p> <p>Grilles pour  valuation individuelle   domicile</p>  |
| <b>Outils pour TED et autisme associ s</b>                                   |  | <p>PEPR : profil psycho- ducatif r vis  et adapt </p> <p>Grille d'observation du comportement PECS ( change par communication d'images) pour personnes sans langage : adapt  pour diagnostic d'autisme chez enfants d ficients visuels</p> <p>Bilan orthoptique en cas d'autisme associ </p>        |   |

|  | Centre de ressources<br>Robert Laplane   | Centre de ressources<br>La Pépinière  | CRESAM   |
|--|--|---|--|
| <b>Apprentissages<br/>et développement<br/>cognitif</b><br><br><b>Outils<br/>informatiques</b> | <p>Outils de communication à destination des parents et professionnels</p> <p>Usage de la LSF pour enfants présentant des troubles sévères du langage</p> <p>Codes pictographiques</p> <p>Constitution d'un panel d'activités langagières avec support pictographique</p> <p>Logiciels de communication<br/>Logiciels de pédagogie adaptée (professionnels)<br/>Logiciel « Clicker » (transformation de pictogrammes)</p> <p>Élaboration de fiches d'évaluation de logiciels avec leur adaptation au public concerné</p> | <p>La stimulation basale<br/>La stimulation visuelle<br/>L'approche du pré-braille et du braille<br/>Livrets sur la locomotion et le langage<br/>« Comment mettre en place un atelier de stimulation visuelle »</p> <p>Puzzle tactile, etc.</p> | <p>Pictogrammes &amp; communication (à destination des professionnels et des ESSMS) pour surdi-cécité congénitale</p> <p>« Découverte des techniques d'adaptation » (surdi-cécité acquise)</p> <p>Formation à l'informatique adaptée pour travailleurs sourds-malvoyants</p>   |
| <b>Aide<br/>à l'intégration<br/>et à la vie<br/>quotidienne</b>                                | <p>Formation de professionnels sourds à la médiation dans les ESSMS</p> <p>Apprentissage de l'utilisation d'internet, webcam, messageries</p>  | <p>Construction table adaptée<br/>Fiches pratiques<br/>Logiciels de grossissement</p> <p>Films<br/>« Alimentation et déglutition »<br/>« Le système de communication PECS »</p>   | <p>Constitution d'une base de données d'aides techniques (aides à la vie quotidienne, aménagement de l'habitat) et mise à disposition d'un stock pour essais et formation</p> <p>Dossier de demande d'aide technique et questionnaire d'évaluation des capacités<br/>Création d'imprimé de demande d'aide financière (récapitulatif des possibilités d'aide existantes)</p> <p>Formation d'auxiliaires de vie sourd(e)s ou malentendant(e)s pour interventions à domicile</p> <p>Adaptation d'une formation « hygiène et restauration » pour travailleurs sourds-aveugles en ESAT</p> <p>Participation au module de formation de guides interprètes pour sourds-aveugles</p> |

## \* Les points à consolider

L'évaluation met en évidence :

- la constitution de savoirs pratiques et théoriques sur le repérage et le diagnostic fonctionnel, les besoins d'accompagnement éducatif et psychosocial des personnes et les techniques d'accompagnement spécifiques les plus probantes, élaborées à partir d'une typologie fonctionnelle fine des populations, des supports didactiques, de sensibilisation et de transfert de compétences développés par chacun des centres ;

- une diffusion très faible et fortement potentialisable de ces savoirs ;

- Une absence de base de données et un manque de ressources et compétences dans les trois centres.

- Des accompagnements individuels à fort impact impliquant des suivis sur le long terme, mais limités en termes de populations touchées.

- Des actions de formation limitées à certaines catégories de professionnels malgré une bonne connaissance des cibles à sensibiliser pour améliorer l'action préventive.

- La faiblesse des réseaux et un investissement inégal des MDPH ; une émergence de réseaux au niveau interrégional dès lors que le centre de ressources est en capacité de mobiliser un centre hospitalier spécialisé (centre maladies rares, unité d'accueil pour sourds...) et un ou plusieurs ESSMS spécialisés ; constitution de réseaux facilitée pour les formes de handicaps rares les mieux connues (Usher, Charge...).

- Une absence de mutualisation entre les centres de ressources, en particulier sur des opérations de sensibilisation pouvant être menées de manière commune et sur le partage d'information concernant des dossiers individuels (certaines populations étant communes à plusieurs centres).

### 3.1.4 Les préconisations de L'ANESM

En conclusion, les modalités de déploiement des activités, en vue d'une optimisation des réponses aux missions, devront permettre de maintenir une expertise très pointue à l'égard des populations et sous-populations spécifiques suivies. Elles devront cependant également permettre d'optimiser les fonctions de repérage, de transfert aux professionnels, de constitution de réseaux et de consolidation des savoirs, par le déploiement, en partie, d'autres modalités de fonctionnement. Un troisième pôle des fonctions des centres de ressources, aujourd'hui inégalement investi, est le soutien et le relais auprès des pouvoirs publics des besoins et des attentes des personnes handicapées et de leur entourage en termes de reconnaissance des droits et d'accès à des prises en charge adaptées.

Les centres ont développé leurs missions de manière peu articulée entre eux, chacun assumant l'ensemble de sa charge, nationale et

de proximité, dans le registre des appuis comme de la capitalisation. Les équipes sont allées beaucoup à la rencontre des usagers, personnes handicapées et professionnels, qui présentent de nombreux points communs, quand ils ne sont pas parfois les mêmes (publics en commun, ESSMS, équipes hospitalières, MDPH, centres de formation...). La réflexion sur les mutualisations possibles n'a pas encore été pleinement engagée par les centres. Mais force est de constater l'épuisement d'un mode de fonctionnement : augmenter « simplement » les moyens sans un projet stratégique ne résoudrait pas nombre de questions actuelles.

Il apparaît donc important de distinguer, au regard de cette évaluation, ce qui, à juste titre, relève aujourd'hui de compétences spécifiques, de la technicité d'une équipe sur une population, de ce qui relèverait plutôt d'une stratégie commune, d'une délégation à une personne ou à une équipe relais local, d'une mutualisation ou d'une augmentation de moyens.

Les préconisations de l'ANESM portent donc sur :

- le déploiement de la diffusion des savoirs constitués (développement de supports, opérations de sensibilisation et de formation d'envergure interrégionale et nationale), notamment sur les aspects suivants : repérage des formes de handicap rare, les techniques d'accompagnement et de compensation des déficiences, l'aide au développement de projets d'établissement et de projets individuels adaptés pour les professionnels d'ESSMS ;

- la structuration et l'alimentation systématique d'une base de données permettant une exploitation épidémiologique et de sciences sociales (parties spécifiques et parties communes aux trois centres) ;

- la mutualisation des connaissances entre les trois centres et l'échange d'instruments et de techniques entre les équipes à l'international ;

- l'optimisation des fonctions de repérage et d'accompagnement spécifique en ESSMS et en milieu ordinaire, notamment par des actions communes auprès des MDPH, pour formaliser les partenariats avec les structures hospitalières, et développer des actions de formation systématiques auprès d'intervenants d'ESSMS et de professionnels indépendants ;

- le redéploiement des fonctions d'intervention individuelle grâce à une plus grande visibilité des centres de ressources, à la formation de référents de proximité en lien avec les MDPH, à une démarche « offensive » en termes d'intervention auprès des établissements et à leur inscription dans des projets d'accompagnement structurés ;

- le déploiement de réseaux en grande région, en lien avec les centres de ressources maladies rares et les consultations hospitalières spécialisées ;

- le développement des connaissances et d'actions de sensibilisation sur les modalités d'amélioration de la qualité de vie et d'intégration sociale à l'âge adulte.

## 3.2 RÉFLEXIONS SUR L'ÉVOLUTION DE LA DÉFINITION RÉGLEMENTAIRE DU HANDICAP RARE

(Extrait de la commission spécialisée du Conseil scientifique  
2008 de la CNSA)

**L'article 1 de l'arrêté de 2000 est jugé suffisant car il est centré sur la spécificité, et donc la rareté de l'expertise. (« Protocoles particuliers »)**

Il est proposé, dans la codification actuelle du CASF, de le reprendre. Un premier paragraphe serait complété par la mention « expertises spécifiques ».

Par contre, le contenu des deuxième alinéa et suivants de l'article D.312-194 actuel, constitué d'une liste fermée des déficiences et de leurs combinaisons, est jugé réducteur et rigide et le 5<sup>o</sup>, dans la mesure où il associe déficiences et maladies, est facteur de confusion.

La proposition consiste à faire évoluer de la façon suivante l'article D.312-194 pour lui donner un caractère illustratif non limitatif, et donc évolutif.

**Art. D.312-194** – Le handicap rare mentionné à l'article D.312-193 correspond à une configuration rare de déficiences ou de troubles associés, incluant fréquemment une déficience intellectuelle, et dont le taux de prévalence ne peut être supérieur à un cas pour 10 000 habitants. Sa prise en charge nécessite **des expertises spécifiques** et la mise en œuvre de protocoles particuliers qui ne sont pas la simple addition des techniques et moyens employés pour compenser chacune des déficiences considérées.

**Sans préjudice d'autres** combinaisons respectant le 1<sup>er</sup> alinéa, sont **notamment** atteintes d'un handicap rare les personnes présentant des déficiences 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 autre(s) déficience(s) ;
- 3 – l'association d'une déficience auditive grave et d'une ou plusieurs autre(s) déficience(s) ;
- 4 – un trouble complexe du langage\* associé ou non à une autre déficience.

### Commentaire

Un deuxième alinéa illustratif, procédé utilisé dans les pays anglo-saxons pour cadrer les situations complexes, permet de donner un cadre ouvert à la définition, tout en citant certaines des combinaisons les plus fréquemment repérées à ce jour comme le sont les associations de troubles sensoriels. Il n'exclut pas d'autres combinaisons consécutives à certaines pathologies et comportant par exemple l'association de déficiences motrices, cognitives et psychiques avec des troubles graves du comportement. De même, l'association à n'importe quelle déficience ou combinaison de déficiences non rares, de troubles métaboliques ou nutritionnels, ou encore d'une épilepsie grave mal contrôlée, constitue à l'évidence le tableau de complexité décrit au 1<sup>er</sup> alinéa et entre donc bien dans la définition du handicap rare, même si la combinaison précise n'est pas citée dans l'énumération du deuxième alinéa.

\* En l'absence de consensus, nous réservons le terme de dysphasie aux seuls troubles du langage en l'absence de troubles associés.



## 3.3 LETTRE DU 5 MARS 1998 RELATIVE À LA CRÉATION DES TROIS CENTRES DE RESSOURCES NATIONAUX SUR LES HANDICAPS RARES

Direction de l'action sociale  
Sous-direction RVAS  
Sous-direction TSIS

### Lettre DAS/RVAS du 5 mars 1998 relative à la création de trois centres de ressources contribuant à l'amélioration des prises en charge des personnes atteintes d'un handicap rare

AS 113  
829

NOR : MESA9830108Y  
(Texte non paru au *Journal officiel*)

#### Références :

- circulaire DAS/RVAS n° 96-429 du 5 juillet 1996 relative au recensement de la situation et des besoins dans chaque département et région des personnes susceptibles de relever de la notion de « handicap rare » ;
- rapport DAS/RVAS sur les handicaps rares (décembre 1996) ;
- circulaire n° 97-827 du 29 décembre 1997 relative à l'évolution des dépenses d'assurance maladie pour les établissements médico-sociaux sous compétence tarifaire de l'État en 1998 et aux modalités de déroulement de la campagne budgétaire.

La ministre de l'Emploi et de la solidarité à Messieurs les préfets des régions Île de France, Nord Pas de Calais et Poitou Charentes (directions régionales des affaires sanitaires et sociales [pour mise en œuvre]) ; Messieurs les préfets du département de Paris, du Nord et de la Vienne (directions départementales des affaires sanitaires et sociales [pour mise en œuvre]).

### I. – LA NÉCESSITÉ D'INITIER UN PLAN D'ACTION VISANT À AMÉLIORER LA PRISE EN CHARGE DES HANDICAPS RARES

Le rapport de décembre 1996 cité en référence a individualisé cinq grandes catégories de handicaps rares, à savoir :

- les sourds-aveugles ;
- les aveugles-multihandicapés ;
- les sourds-multihandicapés ;
- les personnes dysphasiques ;
- les personnes handicapées par ailleurs porteuses d'une affection somatique grave.

Chacune de ces catégories a fait l'objet de définitions tant au regard de ses principales caractéristiques que pour ce qui concerne la nature des prises en charge très spécifiques et adaptées qui s'avèrent nécessaires.

Ledit rapport propose par ailleurs un plan d'action cohérent, s'appuyant sur la constitution de réseaux coordonnés par type de handicaps rares, dont la composante essentielle repose sur la création de centres de ressources spécialisés permettant notamment la diffusion d'un savoir-faire auprès d'établissements médico-sociaux accueillant ces catégories de personnes handicapées, le plus souvent sous la forme de sections spécialisées.

## II. – LA DÉFINITION D'UN CENTRE DE RESSOURCES POUR HANDICAPS RARES

### 1. Définition générale

Le centre de ressources est constitué par un plateau technique rattaché à un établissement médico-social ou, le cas échéant, à un établissement de santé, et assurant une desserte la plupart du temps interrégionale. Ce centre peut être lié, par convention, à plusieurs établissements médico-sociaux ou sanitaires. Le centre met à la disposition des familles, des personnes handicapées concernées, des diverses institutions et associations des actions d'aide, de soutien, d'information, de formation, de conseil et d'expertise, mises en œuvre par une équipe spécialisée et expérimentée, réalisant par ailleurs des prises en charge de haute technicité et labellisées, au bénéfice des personnes relevant d'un handicap rare au sein de l'établissement.

### 2. Les neuf principales missions d'un centre de ressources

- Élaborer une banque de données relatives aux caractéristiques du handicap et à ses méthodes de prise en charge.
- Diffuser une information adaptée auprès des équipes techniques des CDES, et des COTOREP et des professionnels médico-sociaux et de santé.
- Évaluer la pertinence de nouvelles méthodes de prophylaxie, de dépistage ou de traitement.
- Porter ou affiner le diagnostic de certaines configurations rares de handicaps à la demande des équipes ou familles qui s'adressent au centre.
- Aider et former (délivrance d'un savoir-faire) les équipes des autres établissements concernés, comportant ou non une section spécialisée à élaborer un projet d'établissement et des projets individualisés pertinents permettant aux équipes de prendre en compte, en particulier, l'évolutivité et les risques de régressions.
- Établir les protocoles nécessaires propres à prévenir les phénomènes de régression des personnes concernées lorsqu'elles parviennent à l'âge adulte.
- Étudier les conditions techniques requises pour favoriser un maintien à domicile, dès lors qu'un tel maintien répond aux souhaits de l'entourage.
- Informer et conseiller les familles isolées et les mettre en contact avec les établissements précités.
- Informer et conseiller les personnes adultes vivant à domicile et les professionnels travaillant à leur contact (auxiliaires de vie, services d'accompagnement...).

### 3. Le mode de fonctionnement proposé

Ces centres peuvent, selon les cas :

- recevoir les équipes, les personnes handicapées et leur entourage dans leurs propres locaux ;
- se déplacer dans les établissements ou services auprès desquels ils interviennent ;
- apporter *in situ* une aide au maintien à domicile ou en milieu ordinaire ou protégé.

## III. – MODALITÉS DE RÉALISATION DE L'OPÉRATION VISANT À CRÉER TROIS CENTRES DE RESSOURCES SUR LE HANDICAP RARE

### 1. Le contexte général

Au titre de l'objectif national de dépenses d'assurance maladie fixé par l'article 29 de la loi n° 97-1164 du 19 décembre 1997 de financement de la sécurité sociale pour 1998, le rapport d'orientation annexé à ladite loi précise qu'un « plan d'action sera initié pour améliorer la prise en charge des personnes atteintes d'un handicap rare ». À ce titre une mesure nouvelle de 10 millions de francs de crédits de l'assurance maladie a été réservée pour financer trois centres de ressources spécialisés.

Par ailleurs, aux termes de l'article 3 de la loi n° 75-535 du 30 juin 1975 relative aux institutions sociales et médico-sociales, les dossiers concernant les établissements accueillant des personnes atteintes d'un handicap rare relèvent de l'avis du comité national de l'organisation sanitaire et sociale, au regard de la compétence directe sur ce thème du ministre chargé des personnes handicapées.

## 2. Le choix des opérations émergeant au financement des 10 millions de francs précités

Au titre de la compétence ministérielle nationale en matière de handicap rare, il a été décidé de retenir trois établissements médico-sociaux très spécialisés et présentant les garanties et la technicité requises pour ces catégories de handicap.

Il s'agit de :

- a) l'association APSA à Poitiers, gestionnaire d'un IME, d'un CAT et d'un foyer spécialisé dans les sourds-aveugles. L'association a présenté la création d'un centre de ressources pour sourds-aveugles enfants et adultes pour un coût annuel de fonctionnement de 5,19 millions de francs, dont 0,66 million de francs pourraient émerger sur l'enveloppe de la région Poitou-Charentes. Ce centre n'émergerait donc sur l'enveloppe nationale qu'à hauteur de 4,53 millions de francs ;
- b) l'association ANPA à Loos lès Lille, gestionnaire d'un IME spécialisé dans les aveugles-multihandicapés, qui présente un projet de centre de ressources enfants-adultes pour cette catégorie de handicapés. Le coût annuel de fonctionnement de la structure est proposé pour 2,71 millions de francs ;
- c) l'association « Ligue fraternelle des enfants de France », à Paris 13<sup>e</sup>, qui gère un IMP et un SESSAD spécialisés dans les sourds-multihandicapés et dans les dysphasies graves. Le centre de ressources présenté par cet organisme sur ces deux catégories de handicaps représente un coût annuel de fonctionnement de 2,76 millions de francs.

## 3. Modalités d'autorisation et de financement des projets

Ces centres de ressources seront autorisés par arrêté ministériel, à titre expérimental, en application du deuxième alinéa de l'article 4 de la loi n° 75-535 du 30 juin 1975 pour une durée de cinq ans, renouvelable au vu d'une évaluation.

Les dépenses desdits centres, implantés dans les établissements médico-sociaux précités, seront imputées sur le budget général de chaque IME de rattachement et financées par majoration de la tarification en vigueur dans ces établissements. Il s'agit là d'un dispositif provisoire, dans l'attente de la sortie de la réforme de la loi du 30 juin 1975 précitée et des nouveaux décrets tarifaires qui en résulteront, lesquels pourront instaurer une dotation globale pour ces catégories de centres.

## 4. Déroulement de l'opération

Il appartient à chaque DDASS concernée d'instruire les trois dossiers précités puis de les transmettre, une fois reconnus complets, à la DRASS de la région considérée.

Après concertation entre la DDASS, et la DRASS vous voudrez bien désigner un agent de vos services (inspecteur ou médecin inspecteur de santé publique) pour élaborer un rapport sur chacun de ces trois projets et présenter lesdits rapports devant la section sociale du CNOSS, qui se tiendra le 28 mai 1998 à la direction de l'action sociale.

Il conviendra d'envoyer au bureau TS 3 les trois rapports précités au moins trois semaines à l'avance, soit pour le 7 mai 1998, délai de rigueur, afin qu'ils puissent être transmis par mes services aux membres du CNOSS dans un délai raisonnable.

Pour tout renseignement ou toute précision complémentaires, vous pouvez vous adresser aux services de la direction de l'action sociale, et notamment à :

- M. Bauduret (Jean-François), tél. : 01 44 36 95 46 ;
- Mme le docteur Gilbert (Pascale), RVAS, tél. : 01 44 36 96 81 ;
- Mme Segui (Michèle), TS 2, tél. : 01 44 36 97 05 ;
- Mme Picard (Catherine), TS 3, tél. : 01 44 36 95 93.

Le directeur de l'action sociale,  
P. Gauthier

### 3.4 ÉTUDE CNSA RELATIVE AUX ÉTABLISSEMENTS ET SERVICES SPÉCIALISÉS



Paris le 4 mars 2009

**Direction établissements et Services  
Pôle allocation budgétaire**

#### **Note relative au schéma handicaps rares éléments budgétaires en ESMS spécialisés**

##### **1 – Méthodologie**

L'enquête s'est basée sur une requête FINESS permettant d'isoler les ESMS (enfants et adultes) identifiés dans le répertoire comme prenant en charge des personnes atteintes de handicaps spécifiques : surdi-cécité, épilepsie, déficience auditive avec troubles associés...

L'objectif était de disposer d'éléments permettant d'identifier les particularités de ces établissements et services, en termes de budget et d'encadrement.

Néanmoins, il convient de souligner que la difficulté principale provient de l'absence de référentiels reconnus pour les ESMS dits « généralistes » : en effet, il n'existe pas de normes d'encadrement ou de coûts à la place standardisés permettant de distinguer les suppléments induits par la prise en charge de handicaps ou de déficiences spécifiques.

Les données recueillies sont donc comparées aux éléments issus de l'analyse des comptes administratifs 2005. Elles pourront être ultérieurement comparées aux résultats issus de REBECA (budgets et comptes administratifs 2007).

20 ESMS ont fait l'objet d'une requête auprès des DDASS concernées, afin de disposer d'éléments relatifs à l'encadrement, aux données budgétaires, ainsi qu'à des points spécifiques distinguant ces établissements et services.

7 requêtes sur 20 étaient en attente de retour au 7 janvier 2009.

2 ESMS ont été retirés de l'enquête, les personnes accueillies ne présentant pas de spécificité par rapport à l'enquête réalisée.

Sur les onze ESMS pour lesquels des éléments ont pu être recueillis, 8 sont agréés pour l'accueil de personnes atteintes de surdi-cécité, trois pour personnes souffrant d'épilepsie.

## Surdi-cécité

| Régions            | Département        | ESMS                            | Capacité installée |
|--------------------|--------------------|---------------------------------|--------------------|
| Bretagne           | 56 – Morbihan      | FAM Le Liorzig – Pluneret       | 15                 |
| Nord Pas de Calais | 62 – Pas de Calais | FAM Quenehem – Calonne Ricouart | 43                 |
| Alsace             | 68 – Haut Rhin     | IDS Le Phare – Illzach          | 250                |
| Île de France      | 78 – Yvelines      | IME de Chevreuse                | 32                 |
| Île de France      | 78 – Yvelines      | MAS Lucie Nouet – Vélizy        | 64                 |
| Poitou Charentes   | 86 – Vienne        | CESSA                           | 29                 |
| Poitou Charentes   | 86 – Vienne        | FAM Larnay                      | 40                 |
| Poitou Charentes   | 86 – Vienne        | FAM La Varenne                  | 15                 |

### 2 - Éléments comparatifs pour les établissements accueillant des personnes atteintes de surdi-cécité

Sur les 8 structures pour lesquelles les données ont été transmises, deux présentent un profil particulier :

- l'Institut pour déficients sensoriels (IDS) « Le Phare », à Illzach (Haut Rhin) accueille 250 enfants atteints de déficience auditive ou visuelle : une quinzaine de résidents cumulent les deux déficiences, sans que leur prise en charge fasse l'objet d'une identification particulière au niveau budgétaire ;
- le foyer d'accueil médicalisé Liorzig, à Pluneret (Morbihan) n'est pas un établissement autonome. Il s'agit d'une extension de 15 places du foyer Pipark. Certaines charges de fonctionnement sont donc partagées entre le foyer principal et son annexe.

## Épilepsie

| Région          | Département        | ESMS                                 | Capacité installée |
|-----------------|--------------------|--------------------------------------|--------------------|
| Bretagne        | 22 – Côtes d'Armor | IME Les Amis de Bel Air – Languedias | 40                 |
| Basse Normandie | 61 – Orne          | IME Les Côteaux – Mortagne au Perche | 43                 |
| Île de France   | 94 – Val de Marne  | IME Le Parc de l'Abbaye              | 53                 |

## Coûts par place

| Département | ESMS                             | Coût par place | Coût par place moyenne nationale * | Différence | Dépassement en % |
|-------------|----------------------------------|----------------|------------------------------------|------------|------------------|
| 56          | FAM Le Liorzig                   | 28 024 €       | 20 762 €                           | 7 262 €    | 35,0 %           |
| 62          | FAM Calonne Ricouart             | 23 465 €       | 20 762 €                           | 2 703 €    | 13,0 %           |
| 86          | FAM Larnay                       | 22 750 €       | 20 762 €                           | 1 988 €    | 9,6 %            |
| 86          | FAM La Varenne                   | 20 610 €       | 20 762 €                           | - 152 €    | - 0,7 %          |
| 78          | MAS de Vélizy                    | 79 347 €       | 65 590 €                           | 13 757 €   | 21,0 %           |
| 68          | IDS Illzach                      | 18 777 €       | 16 621 €                           | 2 156 €    | 13,0 %           |
| 78          | IME Chevreuse                    | 91 328 €       | 48 017 €                           | 43 311 €   | 90,0 %           |
| 86          | CESSA (internat, équivalent IME) | 80 865 €       | 48 017 €                           | 32 848 €   | 68,4 %           |

\* Ces données sont toutes issues de l'enquête de la CNSA sur les CA 2005.

Pour les FAM et MAS : coût moyen toutes structures confondues, hors crédits non reconductibles.

IDS Illzach : le coût moyen de référence est celui des SESSAD pour déficients sensoriels.

IME : le coût de référence sélectionné est celui de la moyenne des IME accueillant des déficients visuels, coût moyen supérieur à celui des IME déficients auditifs.

## Charges relatives au personnel

## • Poids des dépenses de personnel

Ce pourcentage est obtenu en rapportant le montant du groupe 2 des charges à la classe 6 brute totale. La moyenne nationale, toutes structures confondues, s'élève à 75,1 %, hors CNR.

| Département | ESMS                             | Poids des dépenses de personnel | Données nationales moyennes | Différence en % |
|-------------|----------------------------------|---------------------------------|-----------------------------|-----------------|
| 56          | FAM Le Liorzig                   | 98,5 %                          | 75,1 %                      | 23,15 %         |
| 62          | FAM Calonne Ricouart             | 97,6 %                          | 75,1 %                      | 22,5 %          |
| 86          | FAM Larnay                       | 92,3 %                          | 75,1 %                      | 17,2 %          |
| 86          | FAM La Varenne                   | 90,5 %                          | 75,1 %                      | 25,4 %          |
| 78          | MAS de Vélizy                    | 66,0 %                          | 75,1 %                      | - 9,1 %         |
| 68          | IDS Illzach                      | 79,9 %                          | 75,1 %                      | 4,8 %           |
| 78          | IME Chevreuse                    | 64,9 %                          | 75,1 %                      | - 10,2 %        |
| 86          | CESSA (internat, équivalent IME) | 79,8 %                          | 75,1 %                      | 4,7 %           |

• Coût moyen par ETP

| Département | ESMS                             | Coût moyen par ETP | Référence nationale moyenne | Différence | Dépassement en % |
|-------------|----------------------------------|--------------------|-----------------------------|------------|------------------|
| 56          | FAM Le Liorzig                   | 36 083 €           | 39 038 €                    | - 2 955 €  | - 7,5 %          |
| 62          | FAM Calonne Ricouart             | 41 167 €           | 39 038 €                    | 2 129 €    | 5,4 %            |
| 86          | FAM Larnay                       | 43 257 €           | 39 038 €                    | 4 219 €    | 10,8 %           |
| 86          | FAM La Varenne                   | 39 557 €           | 39 038 €                    | 519 €      | 1,3 %            |
| 78          | MAS de Vélizy                    | 36 524 €           | 40 519 €                    | - 3 995 €  | - 9,9 %          |
| 68          | IDS Illzach                      | 49 950 €           | 46 168 €                    | 3 782 €    | 8,2 %            |
| 78          | IME Chevreuse                    | 45 951 €           | 42 285 €                    | 3 666 €    | 8,7 %            |
| 86          | CESSA (internat, équivalent IME) | 45 995 €           | 42 285 €                    | 3 710 €    | 8,8 %            |

• Taux d'encadrement

| Département | ESMS                             | Taux d'encadrement | Données nationales moyennes | Différence en % |
|-------------|----------------------------------|--------------------|-----------------------------|-----------------|
| 56          | FAM Le Liorzig                   | 74,7 %             | 47,4 %                      | 27,3 %          |
| 62          | FAM Calonne Ricouart             | 57,0 %             | 47,4 %                      | 9,6 %           |
| 86          | FAM Larnay                       | 48,6 %             | 47,4 %                      | 1,2 %           |
| 86          | FAM La Varenne                   | 47,2 %             | 47,4 %                      | - 0,2 %         |
| 78          | MAS de Vélizy                    | 152,1 %            | 119,2 %                     | 32,9 %          |
| 68          | IDS Illzach                      | 34,4 %             | 27,1 %                      | 7,3 %           |
| 78          | IME Chevreuse                    | 136,1 %            | 84,7 %                      | 51,4 %          |
| 86          | CESSA (internat, équivalent IME) | 146,5 %            | 84,7 %                      | 61,8 %          |

**3 - Éléments comparatifs pour les établissements accueillant des personnes atteintes d'épilepsie**

Les données de référence nationales, issues de l'enquête CA 2005, sont celles des IME généralistes.

**Coût par place**

| Département | ESMS                       | Coût par place | Coût par place moyenne nationale | Différence | Différence en % |
|-------------|----------------------------|----------------|----------------------------------|------------|-----------------|
| 22          | IME<br>Les Amis de Bel Air | 47 253 €       | 33 459 €                         | 13 794 €   | 41,2 %          |
| 61          | IME<br>Les Côteaux         | 59 632 €       | 33 459 €                         | 26 173 €   | 78,2 %          |
| 94          | IME<br>Parc de l'Abbaye    | 50 635 €       | 33 459 €                         | 17 176 €   | 51,3 %          |

**Charges relatives au personnel****• Poids des dépenses de personnel**

Ce pourcentage est obtenu en rapportant le montant du groupe 2 des charges à la classe 6 brute totale. La moyenne nationale, toutes structures confondues, s'élève à 75,1 %, hors CNR.

| Département | ESMS                       | Poids des dépenses de personnel | Données nationales moyennes | Différence en % |
|-------------|----------------------------|---------------------------------|-----------------------------|-----------------|
| 22          | IME<br>Les Amis de Bel Air | 75,3 %                          | 75,1 %                      | 0,2 %           |
| 61          | IME Les Côteaux            | 74,6 %                          | 75,1 %                      | - 0,5 %         |
| 94          | IME Parc de l'Abbaye       | 70,6 %                          | 75,1 %                      | - 4,5 %         |

**• Coût moyen par ETP**

| Département | ESMS                       | Coût moyen par ETP | Référence nationale moyenne | Différence | Différence en % |
|-------------|----------------------------|--------------------|-----------------------------|------------|-----------------|
| 22          | IME<br>Les Amis de Bel Air | 41 998 €           | 42 354 €                    | - 326 €    | - 0,7 %         |
| 61          | IME Les Côteaux            | 46 217 €           | 42 354 €                    | 3 863 €    | 9,1 %           |
| 94          | IME Parc de l'Abbaye       | 39 572 €           | 42 354 €                    | - 2 782 €  | - 6,5 %         |

**• Taux d'encadrement**

| Département | ESMS                    | Taux d'encadrement | Données nationales moyennes | Différence en % |
|-------------|-------------------------|--------------------|-----------------------------|-----------------|
| 22          | IME Les Amis de Bel Air | 88,35 %            | 58,5 %                      | 29,85 %         |
| 61          | IME Les Côteaux         | 98,2 %             | 58,5 %                      | 39,7 %          |
| 94          | IME Parc de l'Abbaye    | 100,1 %            | 58,5 %                      | 41,6 %          |



#### 4 – Analyse des éléments de comparaison

La quasi totalité des structures concernées présentent un coût à la place supérieur à la moyenne, y compris pour le budget soins des foyers d'accueil médicalisé.

Le poids des dépenses de personnel apparaît, à la première lecture, comme un élément constitutif de ces écarts de coût, mais la moyenne nationale doit être appréciée avec précaution. En effet, le taux de 75 % est un taux uniforme, pour tous types de structures : les ESMS accueillant des personnes atteintes de surdi-cécité n'atteignent pas toutes ce niveau, et pour les IME prenant en charge des enfants souffrant d'épilepsie, la part du groupe 2 (dépenses de personnel) dans le budget est dans deux cas sur trois inférieure à la moyenne.

Il apparaît que des charges de fonctionnement, voire de structure expliquent en partie le coût à la place élevé : c'est le cas en particulier des médicaments, cités comme élément de surcoût récurrent par l'ensemble des DDASS sollicitées.

Le coût moyen par ETP est une donnée tout aussi contrastée : s'il apparaît que ce coût moyen est majoritairement supérieur à la moyenne, ce n'est pas une donnée constatée pour tous les ESMS concernés par l'étude. L'examen de la structure de personnel permet d'identifier des professionnels spécifiques aux handicaps pris en charge (pour l'épilepsie : neuropédiatre, pédopsychiatre, neuro-psychiatre ; pour la surdi-cécité : ophtalmologiste, audioprothésiste, orthoptiste, orthophoniste, technicien LSF, mais également, dans certains cas, des ORL, dentistes, kinésithérapeutes... même à temps très réduit, permettant d'exercer les consultations « généralistes » dans le cadre de l'établissement). Mais plus globalement, au-delà du recours en interne aux spécialistes médicaux et paramédicaux, c'est le nombre de personnels de type aide-soignant, AMP et éducateur qui explique le taux d'encadrement souvent très supérieur à la moyenne.

#### 5 – Modélisation d'un budget type

La modélisation d'un budget type ne peut s'opérer que sur les grandes masses budgétaires, dans la mesure où les coûts moyens ne sont pas obtenus de manière plus fine qu'au regard des groupes de charges et de produits, et agrègent des établissements et services relevant de la même catégorie juridique (MAS, IME,...), mais regroupent des publics très divers.

Les éléments présentés précédemment conduisent néanmoins aux constats suivants, pour un établissement d'accueil pour adultes, de type maison d'accueil spécialisée de vingt-quatre places.

Le coût moyen national à la place s'établit pour 2007 (données : requête REBECA sur les comptes administratifs 2007) à 69 168 €, répartis comme suit :

- groupe 1 des charges (dépenses afférentes à l'exploitation courante : achats – dont médicaments, services extérieurs) : 14,51 % soit en moyenne 10 036 € la place ;
- groupe 2 (dépenses de personnel) : 71,28 % en moyenne soit 49 303 € la place ;
- groupe 3 (dépenses afférentes à la structure : locations, entretien, charges financières, dotations aux amortissements) : 14,21 % soit 9 829 € la place.

Les données recueillies par l'enquête permettraient d'identifier un coût généralement supérieur à la moyenne sur le premier groupe de dépenses, du fait notamment des médicaments, et sur le deuxième, du fait d'un taux d'encadrement plus important que la moyenne. L'identification d'un coût moyen supérieur de 15 % sur chacun de ces deux groupes (niveau garantissant l'équilibre entre un taux d'encadrement plus élevé que la moyenne et un coût moyen par ETP inférieur du fait du plus grand poids des fonctions type AMP-AS) aboutit aux données suivantes :

- groupe 1 : 11 541 € ;
- groupe 2 : 56 698 € ;
- groupe 3 : inchangé à 9 829 €.

Soit un coût moyen total qui s'élèverait à 78 068 €, supérieur de 13 % au coût moyen national des maisons d'accueil spécialisées.

Le volume de crédits supérieur sur le groupe 2 est aussi un moyen de valoriser les charges de formation continue, élément particulièrement important des projets d'établissement, afin d'adapter au mieux l'accompagnement et de faire bénéficier le personnel des progrès de la recherche et de l'évolution de la connaissance du handicap. Il est rappelé qu'actuellement, les obligations en la matière prévoient la contribution par l'employeur à la formation professionnelle continue à hauteur de 1,6 % (seuil minimal) de la masse salariale brute de l'ensemble des salariés (pour les entreprises ou structures de plus de vingt salariés). Une prise en charge budgétaire supérieure (3,2 % de la masse salariale) pourrait constituer une piste permettant, au-delà des obligations légales, de développer de manière pluriannuelle un plan de formation spécifique au type d'accompagnement réalisé dans la structure.

### 3.5 QUELQUES PROPOSITIONS POUR LA MISE EN PLACE D'UN DISPOSITIF DE FORMATION DANS LE DOMAINE DES HANDICAPS RARES (JACQUES SOURIAU)

**Source : *Handicaps rares*, document d'orientation, commission spécialisée Handicaps rares, Conseil scientifique de la CNSA**

Après étude des documents transmis par les centres de ressources nationaux sur leurs expériences, analyses et perspectives concernant la formation, une première esquisse est proposée décrivant comment la formation des acteurs des handicaps rares pourrait être mise en œuvre dans le cadre d'un schéma national.

On supposera :

- 1 – qu'il existe un pilotage national de la formation pour les handicaps rares. Le lien de ce dispositif avec les centres de ressources nationaux et avec l'université reste à définir. L'idée ici est d'étiqueter, pour les commodités de l'exposé, une entité chargée de coordonner et de planifier les actions de formation dans le domaine des handicaps rares ;
- 2 – que les contenus, publics et différentes formations sont étudiés de façon spécifique pour chaque catégorie de handicap rare ;
- 3 – que les domaines communs aux différents handicaps rares seront cependant coorganisés dans la mesure du possible (soit sous la forme d'UV communes, soit sous la forme de partage de formateurs) ;
- 4 – qu'une grande partie des coûts liés à la formation n'est pas prise sur les Programmes annuels d'utilisation des fonds de formation (PAUF). Il faut donc prévoir une allocation de ressources spécifiques ;
- 5 – que la planification des actions de formation s'organisera sur une base pluriannuelle en relation avec les évolutions du terrain (telles que les centres de ressources les feront remonter). Cela signifie par exemple que toutes les formations ne doivent pas nécessairement être assurées chaque année (priorités à établir en termes de régions ou de domaines de formation) ;
- 6 – que la planification peut consister en bourses de formation (master ou doctorat) ;
- 7 – que la production de matériel didactique (DVDS, manuels, fiches techniques, pages web) et l'utilisation d'internet font partie des moyens à mettre en œuvre (ne pas considérer uniquement les stages ou cours) ;
- 8 – que le travail de formation est à articuler avec l'activité du réseau « maladies rares » ;
- 9 – qu'autant que faire se peut, les formations devront être validées dans deux domaines, contrôle des compétences acquises et évolution professionnelle ;
- 10 – que le schéma de formation est à articuler avec la stratégie de recherche.

## Quatre niveaux sont identifiés

| Niveau de formation  | Public   | Durée   | Niveau de formation   | Acteurs  | Commentaires   |
|--|--|---|---|--|--|
| <b>1 – Formation d'experts handicap rare (spécifiques à chaque handicap). Obligatoire.</b>   | Personnels des centres de ressources, cadres des établissements spécialisés.<br><br>Objectif cible à quantifier dans le schéma.  | Équivalent d'une année scolaire.                                | 1 <sup>re</sup> étape : mise à niveau.<br><br>2 <sup>e</sup> étape : Master.            | Université et CDR.   | Mise en place de formations spécifiques et/ou utilisation de dispositifs existant dans d'autres universités européennes.<br><br>S'agissant de formation en cours d'emploi, modalités adaptées à prévoir–travail à distance ? |
| <b>2 – Spécialisation professionnelle handicap rare (spécifique à chaque handicap). Obligatoire.</b>   | Professionnels des structures spécialisées ou intervenant de façon permanente auprès des personnes atteintes de handicaps rares.<br><br>Objectif cible à quantifier.   | 120 h (non compris formations spécifiques comme LSF).           | Complément formation de base (prof, orthophoniste, éducateur spécialisé etc.).          | Partenaires du plan national de formation handicaps rares (PNFHR).   | L'idée serait que tous les personnels travaillant de façon permanente dans le domaine du handicap rare aient suivi cette formation.  |
| <b>3 – Adaptation de métiers à une catégorie de handicap rare.</b><br><br><b>Exemple : formation de professionnels sourds auprès d'enfants sourds en situation de handicap rare (ex. : CDR Robert Laplane)</b> | À définir par catégorie de handicap.<br><br>Objectif quantifié à préciser avec les employeurs et les OPCA.<br><br>Personnels sourds travaillant auprès d'enfants sourds présentant un handicap rare.                                 | À définir par catégorie de handicap.<br><br>3 h/mois sur 3 ans. | À définir par catégorie de handicap.<br><br>Délivrance d'une attestation de compétence. | Dotation nationale de formation handicaps rares (DNFHR), université et centres de ressources (CDR) et autres dispositifs.<br><br>CDR (R. Laplane). |  |
| <b>4 – Formation continue des métiers.</b><br><br><b>Exemple : groupe interrégional de psychomotriciens (Robert Laplane), psychomotriciens travaillant auprès d'enfants sourds avec handicaps rares.</b>       | À définir par catégorie de handicap.<br><br>Objectif quantifié à préciser avec les employeurs et les OPCA.<br><br>Ex. : professionnels des établissements pour déficients sensoriels susceptibles d'accompagner des handicaps rares. | À définir par catégorie de handicap.<br><br>3 h/2 mois.         | À définir par catégorie de handicap.  | DNFHR et centres de ressources nationaux et/ou régionaux.<br><br>CDR (R. Laplane).   |  |

**PROPOSITIONS**

La commission s'accorde sur la nécessité de distinguer ce qui est du registre de la formation des professionnels, de la formation des aidants, de l'information et de la communication auprès des acteurs.

Seule la formation des professionnels sera traitée par la commission à ce stade.

1 - L'organisation et le développement de la formation continue doivent comporter différents niveaux d'expertise selon les professionnels concernés et être pluridisciplinaires. Sur ce point, les volets psycho-sociaux et communication doivent être présents.

2 – Il est nécessaire d'établir et de maintenir une cartographie des formations dans le champ handicaps rares et situations complexes, en complément de la cartographie des formations dans le domaine du handicap (liaison ONFRIH).

3 – Est identifié l'objectif d'augmenter le nombre d'experts du handicap rare formés à l'issue du schéma national, et de déterminer les modalités de la mise en œuvre.

4 - Prévoir dans le schéma national un volet relatif à l'organisation de formations continues des professionnels avec des niveaux gradués selon les niveaux d'expertise. Les objectifs quantifiés seront précisés après étude de faisabilité.

## 3.6 COMPOSITION DU GROUPE DE CONCERTATION SCHÉMA NATIONAL POUR LES HANDICAPS RARES

| Prénom et nom  | Organisme  |
|--|--|
| M. Régis Devoldère<br>Président  | Union nationale des associations de parents de personnes handicapées mentales et de leurs amis (UNAPEI).             |
| M. Jérémie Boroy<br>Président  | Union nationale pour l'insertion sociale des déficients auditifs (UNISDA).   |
| M. Jean Canneva<br>Président   | Union nationale des amis et familles de malades mentaux (UNAFAM).  |
| M. Philippe Chazal<br>Secrétaire général                                   | Comité national pour la promotion sociale des aveugles et amblyopes (CNPSAA).  |
| Jean-Marie Barbier<br>Président de l'APF                                   | Association des paralysés de France (APF).   |
| M. Fernand Tournan<br>Président  | Association pour adultes et jeunes handicapés (APAJH).   |
| Mme Michèle Baron<br>Présidente  | Fédération française des associations d'infirmes moteurs cérébraux (FFAIMC).   |
| M. Louis Bonet<br>Président  | Groupement pour l'insertion des personnes handicapées physiques (GIHP national).                                     |
| M. Henri Faivre<br>Président   | Comité de liaison et d'actions des parents d'enfants et d'adultes atteints de handicaps associés (CLAPEAHA).         |
| M. Jean-Claude Cunin<br>et M. Christophe Duguet                            | Association française contre la myopathie (AFM).   |
| M. Arnaud de Broca<br>Secrétaire Général                                   | Fédération nationale des accidentés du travail et des handicapés (FNATH).  |
| Mme Régine Clément<br>Présidente   | Fédération des associations pour l'insertion sociale des personnes porteuses d'une trisomie 21 (Trisomie 21 France). |
| M. Alain Villez<br>Conseiller technique                                    | Union nationale interfédérale des œuvres et organismes privés sanitaires et sociaux (UNIOPSS).                       |
| M. Jacques Souriau   | Personne qualifiée.  |
| Mme Andrée Barreteau<br>Adjoint au délégué général<br>Mme Virginie Hoareau | Fédération hospitalière de France (FHF).   |
| Mme Françoise Antonini   | Alliance maladies rares.   |
| Mme K. Fuentes   | Association nationale des équipes contribuant à l'action médico-sociale précoce (ANECAMSP).                          |
| M. Jean-Marie Courtois<br>MDPH 86  | Maison départementale des personnes handicapées de la Vienne, à Poitiers.  |

### 3.7 EXEMPLE DE TROIS PERSONNES ATTEINTES DE HANDICAP RARE ACCUEILLIES PAR LES TROIS CENTRES DE RESSOURCES NATIONAUX SUR LES HANDICAPS RARES – *Les prénoms ont été anonymisés*

#### 3.7.1 Centre national de ressources surdi-cécité (CRESAM)

La Rivardière

52, rue de la Longerolle – 86440 MIGNE-AUXANCES

Tél. : 05 49 43 80 50 – Fax : 05 49 43 80 51 – E-Mail : centre.res@cresam.org



#### L'EXEMPLE DE NORBERT, ACCOMPAGNÉ PAR LE CRESAM

Suivi par le CRESAM, sur sept années, de Norbert, jeune agriculteur entendant et voyant, devenu totalement sourd-aveugle à l'âge de 28 ans suite à une neurofibromatose de type 2, et âgé actuellement de 35 ans.

**Premier appel :** Suite aux conseils de professionnels proches du domicile, appel de la maman, expliquant les problèmes quant à la communication, les déplacements, la vie quotidienne, la vie professionnelle....

**Premier bilan :** Au domicile, pour étudier de nouveaux moyens de communication, et faire le point sur tous les besoins : à ce moment-là, pour communiquer avec lui, Norbert prend un crayon dans sa main, et on écrit de grandes lettres fictives en lui tenant cette main.

**Action :** Rechercher un service pour adultes malvoyants et non-voyants, non loin du domicile, pour répondre aux besoins de réadaptation de Norbert ; se mettre en relation avec ; conseiller et former ce service pour la prise en charge d'un handicap qu'ils ne connaissent pas : la surdi-cécité. Ce travail s'effectue de façon régulière avec Norbert, sa famille, les différents professionnels et rééducateurs de ce service, et d'autres services.

#### Professionnels impliqués dans le plan d'action

- CRESAM : le conseiller-référent régional, l'assistante sociale, la responsable des aides techniques.
- Service pour Adultes non-voyants : le responsable, l'assistante sociale, l'ergothérapeute, l'institutrice en locomotion, l'orthophoniste, l'enseignant de cannage, l'enseignant en informatique braille.
- L'assistante sociale de l'organisme de sécurité sociale de Norbert.
- Des professionnels des services administratifs s'occupant du handicap (Site pour la vie autonome, Maison départementale des personnes handicapées).

#### Résultats : Norbert :

- a appris la vannerie, qui est devenue pour lui une activité de loisirs ;
- puis a appris le cannage de chaise qui est maintenant pour lui une activité semi-professionnelle ;
- a eu des séances de locomotion pour pouvoir circuler autour de sa maison, et sa famille quelques séances de guidance pour qu'ils puissent l'accompagner dans ses déplacements ;
- a appris le braille, ce qui lui a permis de lire du courrier ou des journaux écrits en braille,
- puis il a appris à utiliser un ordinateur braille, qu'il a pu acquérir, et grâce auquel il communique maintenant par mail ou cherche des informations sur internet ;
- a pu acquérir aussi, grâce au lien régulier que le CRESAM a entretenu avec Norbert et sa famille, et grâce aux conseils prodigués, du matériel adapté à son handicap : montre en braille, jeux de société en braille, réveil en braille avec vibreur, four micro-onde adapté, aménagement du domicile.

**Conclusion :** c'est la conjonction de la volonté de Norbert, du soutien de sa famille, et du partenariat créé entre les professionnels du service de rééducation et les professionnels du CRESAM qui lui ont permis, tout en étant devenu sourd-aveugle, de dépasser son handicap et d'apprendre à vivre avec.

CRESAM, le 27 mai 2009  
Jean-Marie BESSON

## L'EXEMPLE DE PIERRE, 7 ANS ATTEINT DU SYNDROME CHARGE ET SUIVI PAR LE CRESAM DEPUIS L'ÂGE DE 3 ANS

Aujourd'hui, en mai 2009, Pierre a 7 ans ; il est sourd et a des difficultés visuelles. Il vit dans un village du Sud-est de la France avec ses parents et sa sœur aînée. Depuis 2005, il est connu du CRESAM qui suit et intervient depuis lors, en liaison avec la famille et les nombreux professionnels qui accompagnent Pierre.

**Demandeur.** C'est le pédiatre, intervenant au CAMSP de la ville moyenne la plus proche du domicile, qui sollicite le CRESAM en 2005.

Il est diagnostiqué comme étant atteint d'une maladie rare d'origine génétique, le syndrome CHARGE. Ce syndrome polymalformatif peut cumuler partie ou ensemble de signes médicaux : atteinte ophtalmologique (colobome), ORL (atrésie choanale), troubles de l'équilibre, signes neurologiques et d'autres malformations organiques. Si l'origine génétique est commune, les tableaux cliniques sont souvent très divers, comme les prises en charge, parce qu'elles doivent être ajustées à chacun. C'est ce qu'à constaté la maîtresse de Pierre en CLIS qui avait eu un autre enfant CHARGE l'année d'avant mais dont le comportement était différent. (En l'occurrence, Pierre a des problèmes d'équilibre et de mobilité que l'autre enfant n'avait pas ou beaucoup moins (*cf. notre visite dans la classe le 30 octobre 2006*). En revanche, il n'y a pas chez Pierre de colobome et cependant, il présente une très mauvaise utilisation visuelle qui surprend et qui persiste.

Attribution du dossier à un conseiller référent du CRESAM.

Le référent nommé pour le suivi au long cours en 2005 : Mme Pascault – conseiller-référent au CRESAM.

### Étapes importantes du suivi.

En novembre 2005, sur place dans le sud-est de la France, au CAMSP de Pierre, nous animons une réunion d'échange et d'information sur le syndrome CHARGE avec l'équipe : sa directrice, le pédiatre demandeur, deux orthophonistes, l'assistante sociale, l'éducatrice spécialisée, la psychomotricienne et la psychologue, plus la conseillère-référent de Pierre au CRESAM.

Ensuite, observation et bilan par Mme Pascault et Mme Blouin (psychologue du développement) pour observation partagée de l'enfant en situation de séance de psychomotricité, avec sa psychomotricienne habituelle, suivis d'une discussion avec ses parents en sa présence.

Le compte rendu du bilan et de l'observation inclut un descriptif de la séance, une appréciation des difficultés et des capacités motrices, des modalités de communication (attitudes, gestes, émotions, perceptions, modalités tactiles...), observation du visuel, synthèses et propositions, projet. Le compte rendu est communiqué au pédiatre demandeur, aux parents, aux professionnels, au contact, et aux médecins que la famille a consultés. Dans le cas de Pierre, on note aujourd'hui qu'il est suivi par neuf médecins en plus de ceux du CRESAM qui ont eu à connaître son cas. Il s'agit en l'occurrence de pédiatres, d'ORL, d'endocrinologues, d'ophtalmos, de généralistes et de spécialistes de la chirurgie maxillo-faciale.

Le 30 octobre 2006, interpellés à nouveau par les parents suites aux difficultés scolaires et demandes de la maîtresse de CLIS, deux autres professionnels du CRESAM se déplacent : le directeur et un conseiller référent professeurs pour les enfants sourds de formation initiale (cela au vu de l'évaluation spécifique que nous avons décidée en fonction de la nature du problème soulevé). La visite se déroule en deux temps – au domicile en présence des quatre membres de la famille, dont celle de la grande sœur essentielle, pour ce qu'elle nous permet de comprendre de la dynamique familiale et des interrelations entre Pierre et sa sœur et plus largement. Les parents sont coopératifs tant dans l'expression que dans l'acceptation de la situation où ils savent que nous sommes là pour observer la vie quotidienne, les déplacements, les jeux, les dialogues, et donner à voir quelques pistes de solutions concrètes et de tous les jours qu'ils n'avaient peut-être pas envisagées. Ils savent aussi que nous ferons la synthèse écrite de tout et qu'ils seront destinataires pour se la réapproprier s'ils le souhaitent.

Les parents ont beaucoup demandé quelles seraient les possibilités d'établissement spécialisé pour Pierre plus tard. Nous avons parlé du CESSA à Poitiers. La famille se dit prête à l'envisager, mais elle parle d'un déménagement et d'un changement de travail pour les deux parents.

L'orthophoniste libérale a souhaité venir à la maison pour nous rencontrer. Elle demande beaucoup d'information sur la communication et sur les pictogrammes. Elle demande si on peut lui adresser le dictionnaire des pictogrammes en usage dans les établissements de Poitiers. Nous relayerons la demande.

Ensuite nous partons un peu loin, pour aller à la CLIS de Pierre. Nous sommes six. Les parents, Pierre, sa sœur, et nous deux (directeur/professeur pour sourds). Pierre est content de voir son école et sa classe. La maîtresse nous parle de ses difficultés et demandes hors la présence de la famille. Ensuite nous recevons ensemble celle-ci et s'ensuivent un échange et une élaboration, disons, de petits projets. Nous sommes le 30 octobre période de vacances scolaires et la maîtresse malgré tout a tenu à nous voir dans sa classe avec Pierre.

Au retour, nous faisons naturellement un compte rendu pour la famille et les partenaires. Il est très différent du premier. Il dresse les constats, les demandes nouvelles, les suggestions, d'une part pour la vie à la maison, d'autre part pour la vie et l'activité d'apprentissage de Pierre en classe et avec l'orthophoniste (et toutes les activités entre la maison et l'école dont bénéficie ou que parfois subit Pierre, tant son programme médical, paramédical et de réadaptation paraît immensément lourd pour un petit bonhomme de 4 ans et demi !). Le CRESAM alerte alors les parents et les rééducateurs sur les questions d'équilibre de l'emploi du temps et de la coordination du petit sourd-malvoyant.

Ensuite, nous faisons une réunion de partage et d'interconnaissance pour croiser nos observations (la conseillère-référent, le directeur, le conseiller professeur des écoles et la psychologue du développement). Enfin nous nous concertons étroitement avec le corps médical, en l'occurrence *via* le Pr Abadie, pédiatre à Necker, qui en quelque sorte assure un suivi au long cours avec nous et fait l'interface avec ses nombreux confrères concernés. Ainsi le CRESAM, souvent sous couvert du médecin référent de ce dernier, est systématiquement informé des évolutions et des progrès de Pierre.

Le 30 avril 2009, nous avons reçu le dernier compte rendu de consultation de Pierre adressé par Mme Abadie, qui pointe les progrès de Pierre sur le plan somatique et, dans une moindre mesure, sur les plans cognitif et comportemental.

Exemple, synthétique et non exhaustif,  
à la demande de la CNSA, rédigé  
par le CRESAM le 27 mai 2008.



### **3.7.2** Centre national de ressources La Pépinière

Rue Paul DOUMER  
1 allée André Glatigny – 59120 LOOS  
Tél. : 03 20 97 17 31 – Fax : 03 20 97 18 85



Association nationale des parents d'enfants aveugles  
ou gravement déficients visuels avec ou sans handicaps associés.  
Fondée en 1964, Reconnue d'utilité publique

#### **L'EXEMPLE DE SABINE, 15 ANS, ACCOMPAGNÉE PAR LE CENTRE LA PÉPINIÈRE**

Sabine\* est une adolescente née en 1994, elle a un petit frère de 5 ans.  
Cette jeune fille est diagnostiquée autiste, elle n'a pas de langage verbal et présente un retard global sévère des acquisitions.

Elle a perdu la vision de l'œil droit suite à des graves crises d'automutilation et a été opérée de l'œil gauche ; son reste visuel est indéterminé.

En 2003, Sabine, qui a alors 9 ans, entre à l'IME de Sainte-Croix\*, établissement spécialisé dans l'accueil des enfants avec autisme.

À partir de janvier 2006, le comportement de Sabine se dégrade et les crises d'automutilation atteignent leur paroxysme.  
Fin janvier 2007 : l'établissement, se sentant en difficulté face à cette situation et aux répercussions qu'elle engendre dans le milieu familial, interpelle les instances par l'intermédiaire de son psychiatre (un signalement est fait).

Les parents, confrontés à ce signalement et déjà en grande souffrance face à la dégradation physique de leur enfant, vivent très mal cette situation et perdent confiance en l'établissement.

C'est dans ce contexte difficile qu'en février 2008, le Centre de ressources La Pépinière débute une première intervention au domicile, à la demande de la maman, pour tenter de cerner les capacités visuelles résiduelles de Sabine.

Le bilan réalisé mettra en évidence une très basse vision de l'œil gauche.

Sabine est alors à la maison, l'association gestionnaire de l'IME aide la famille en finançant une personne qui vient passer les nuits avec la jeune fille.

Nous rencontrons des parents à bout de force, cherchant des solutions pour protéger le reste de vision de leur fille.

Des moyens concrets permettant de diminuer ses troubles du comportement seront la première étape du travail du Centre national de ressources.

Nous rencontrons aussi l'équipe de l'IME, en pleine restructuration.

Face au conflit existant, le Centre national de ressources se voit alors confier le rôle de médiateur par la famille et l'IME, et apporte sur le plan familial :

- un soutien et une écoute ;
- des propositions techniques pour le suivi à domicile ;
- un accompagnement des parents dans leur recherche de lieux d'accueil pour Sabine (Il existe très peu de perspectives dans la région...);
- une sensibilisation à l'accompagnement d'une enfant autiste avec déficience visuelle de l'aidant familial.

Sur le plan institutionnel :

- des propositions d'aides techniques ;
- des formations spécifiques ;
- la mise en place d'un système de communication tenant compte de la basse vision ;
- une aide à la structuration des activités cognitives et de vie quotidienne.

En 2009, l'intervention du Centre national de ressources s'est étendue à un troisième partenaire, suite à l'admission deux jours par semaine de Sabine à l'Institut des Capucines\*.

À ce jour, les relations famille-institution s'étant apaisées, le rôle de médiateur du Centre n'est plus nécessaire. L'action est maintenant centrée sur le lien et la coordination entre ces trois partenaires.

Un projet de formation commune sur le thème « Autisme et déficience visuelle associée » est en cours d'élaboration et devrait se concrétiser durant le dernier trimestre 2009.

**CE CAS N'EST QU'UN EXEMPLE DES SITUATIONS RENCONTRÉES AU CENTRE NATIONAL DE RESSOURCES LA PÉPINIÈRE, IL EST TOUT AUSSI ATYPIQUE QUE LES AUTRES...**

Dominique MATHON,  
Directrice de service  
Catherine COPPIN,  
Conseillère technique.

Loos, le 27 mai 2009.

\* Par souci de confidentialité, le prénom et les noms d'établissements ont été modifiés.

### 3.7.3 Centre Robert Laplane

Centre de ressources expérimental pour enfants et adolescents sourds multihandicapés  
et pour enfants et adolescents dysphasiques multihandicapés  
LIGUE FRATERNELLE DES ENFANTS DE FRANCE  
Reconnue d'Utilité Publique par Décret du 23 mars 1898



## L'EXEMPLE DE WILFRIED, SCOLARISÉ EN CLIS, ACCOMPAGNÉ PAR LE CENTRE ROBERT LAPLANE

### 1. Rappel de l'histoire médicale

La surdité de Wilfried a été diagnostiquée lorsqu'il avait 14 mois.

L'étiologie n'a pas été déterminée. L'appareillage auditif a été rapide mais sans bénéfice. Un premier implant cochléaire a été posé lorsqu'il avait 3 ans, qui s'est révélé défectueux. Deuxième implant posé à 5 ans, avec un bon gain en audiométrie tonale.

Il a subi deux interventions dans les premiers mois de vie pour une malformation cardiaque. On a fait l'hypothèse d'une anoxie consécutive aux interventions.

Le développement statural et psychomoteur est resté dans les normes. La marche a été acquise à 13 mois. On note un strabisme et une hypermétropie.

Il est actuellement accueilli dans une CLIS avec le soutien en SSEFIS d'une équipe spécialisée pour enfants sourds.

Le projet parental est l'acquisition de la langue orale. Dans cet objectif, parents et professionnels utilisent avec lui le langage parlé Complété (code LPC).

L'équipe s'adresse au Centre Robert Laplane parce qu'elle s'interroge sur le fait que Wilfried n'a acquis qu'un très petit niveau de langue, tant à l'oral qu'en signes, malgré une bonne réhabilitation de la fonction auditive par implant.

Wilfried a été observé au sein de l'école qui l'accueille, lors d'un déplacement d'une journée du médecin. L'observation a été suivie d'une synthèse avec tous les professionnels intéressés.

### 2. Analyse de la situation

Plusieurs facteurs se combinent à la surdité pour expliquer les difficultés linguistiques de cet enfant.

- La carence de langue a certainement joué, que ce soit à l'oral ou en langue des signes :

Pour ce qui concerne l'oral, il faut souligner la longue période sans audition avec un implant non fonctionnel.

Pour la langue des signes, elle a été proposée tardivement.

- D'autre part, le bilan d'observation et l'évolution neuropsychologique mettent en évidence des déficiences fines dans différents domaines : visuel, psychomoteur et attentionnel qui s'aggravent mutuellement, du fait de la surdité et entravent l'accès au langage à différents niveaux.

Les suppléances visuelles et la gestion attentionnelle de la fonction visuelle, nécessaire pour traiter le code LPC sont certainement fragiles dans son cas.

L'accès à la langue des signes a pu être freiné également, du fait du déficit attentionnel, visuo-attentionnel et psychomoteur.

Du point de vue étiologique, on peut faire un lien entre les déficiences observées et l'anoxie signalée aux débuts des interventions très précoces.

### 3. Préconisations

**La priorité actuelle** est de donner à Wilfried un moyen de communication le plus efficace possible. Pour cela, il faut repenser le projet de langue en accord avec tous les partenaires et avec les parents.

Dans tous les cas, il est nécessaire de proposer des adaptations qui tiennent compte des déficiences associées à la surdité.

Wilfried a besoin de supports visuels permanents (fixes), dessins, images, pour l'aider à planifier, anticiper, évoquer, représenter le temps, etc.

Il faut lui donner peu d'éléments à traiter en même temps (pas plus de trois) et éviter les distracteurs.  
La situation individuelle est à favoriser au maximum pour permettre les apprentissages.

Compte tenu des difficultés attentionnelles visuelles et séquentielles, **le code LPC n'est pas adapté à son cas, pour la communication**. Si le projet reste l'acquisition de l'oral, on peut préconiser l'utilisation de la langue des signes **en même temps qu'à la langue orale**. Les signes sont plus globalisants et sont un soutien sémantique qui soulage la mémoire de travail, contrairement au code LPC. Il faut simplifier les énoncés et enrichir la dimension supra-segmentale, l'expressivité naturelle et l'intonation.

Si la langue des signes en tant que telle est proposée, il sera nécessaire d'approfondir l'observation et le retentissement des difficultés attentionnelles et motrices sur l'acquisition de cette langue. L'enseignant en langue des signes peut se mettre en contact avec le Centre de Ressources pour un accompagnement dans cette évaluation et pour réfléchir aux adaptations qui peuvent être proposées.

Wilfried devrait investir progressivement son audition, à condition de respecter son rythme et de toujours privilégier la dimension de communication de la langue, plutôt que son enseignement.

Il sera intéressant de réévaluer le projet dans quelques mois.

## 3.8 TABLEAUX MODIFIÉS DES TAUX D'ÉQUIPEMENT

Les modifications ci-dessous sont issues des travaux d'analyse des fichiers du CRESAM. Ces travaux seront complétés par une analyse exhaustive, notamment dans le cadre des actions 1.2 /1 (développer la connaissance sur les populations) et 2.1 /2 (élaborer le diagnostic des ressources existantes).

### Enfants

| Région                       | Établissements |            |            |            | SESSAD       |            |            |           | TOTAL       | CAMSP            |
|------------------------------|----------------|------------|------------|------------|--------------|------------|------------|-----------|-------------|------------------|
|                              | Surdi-cécité   | DVTA       | DATA       | Épilepsie  | Surdi-cécité | DVTA       | DATA       | Épilepsie |             |                  |
| Alsace                       | 2              | 8          | 26         |            | 0            | 5          | 35         |           | 76          | 1 (surdi-cécité) |
| Aquitaine                    | 0              | 104        | 75         |            | 0            | 0          | 0          |           | 179         |                  |
| Auvergne                     | 0              | 0          | 52         |            | 0            | 0          | 0          |           | 52          |                  |
| Bourgogne                    | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0           |                  |
| Bretagne                     | 0              | 6          | 0          | 28         | 0            | 0          | 0          |           | 34          | 1 (DVTA)         |
| Centre                       | 0              | 0          | 8          |            | 10           | 0          | 0          |           | 18          |                  |
| Champagne Ardenne            | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0           |                  |
| Corse                        | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0           |                  |
| Franche Comté                | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 10         |           | 10          |                  |
| Île de France                | 32             | 118        | 166        | 73         | 0            | 5          | 25         | 25        | 444         |                  |
| Languedoc Roussillon         | 0              | 0          | 90         |            | 0            | 0          | 40         |           | 130         |                  |
| Limousin                     | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0           |                  |
| Lorraine                     | 0              | 25         | 40         |            | 0            | 0          | 0          |           | 65          |                  |
| Midi Pyrénées                | 0              | 55         | 30         |            | 0            | 0          | 0          |           | 85          |                  |
| Nord Pas de Calais           | 0              | 193        | 0          |            | 0            | 0          | 65         |           | 258         | 1 (DATA)         |
| Basse Normandie              | 0              | 0          | 0          | 1 étab.    | 0            | 0          | 0          |           | 0           |                  |
| Haute Normandie              | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0           |                  |
| Pays de La Loire             | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 115        |           | 115         |                  |
| Picardie                     | 0              | 0          | 40         | 1 étab.    | 0            | 0          | 0          |           | 40          |                  |
| Poitou Charentes             | 27             | 0          | 0          |            | 0            | 8          | 11         |           | 46          |                  |
| PACA                         | 0              | 72         | 34         |            | 0            | 0          | 0          |           | 106         | 2 (surdi-cécité) |
| Rhône Alpes                  | 0              | 86         | 207        | 31         | 0            | 148        | 78         |           | 550         | 1 (DATA)         |
| <b>France métropolitaine</b> | <b>61</b>      | <b>667</b> | <b>768</b> | <b>132</b> | <b>10</b>    | <b>166</b> | <b>379</b> | <b>25</b> | <b>2208</b> |                  |
| Guadeloupe                   | 0              | 0          | 8          |            | 0            | 0          | 0          |           | 8           |                  |
| Martinique                   | 0              | 0          | 8          |            | 0            | 0          | 0          |           | 8           |                  |
| Guyane                       | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0           |                  |
| Réunion                      | 0              | 0          | 0          |            | 0            | 0          | 0          |           | 0           |                  |
| DOM                          | 0              | 0          | 16         |            | 0            | 0          | 0          | 0         | 16          |                  |
| <b>France entière</b>        | <b>61</b>      | <b>667</b> | <b>784</b> | <b>132</b> | <b>10</b>    | <b>166</b> | <b>379</b> | <b>25</b> | <b>2224</b> |                  |

**Centre** : établissement de surdi-cécité de 80 places et service de 10 places accueillant en fait des sourds et des aveugles, et non pas des sourds-aveugles.

## Adultes

| Région                       | ESAT         |            |            |           | TOTAL      |
|------------------------------|--------------|------------|------------|-----------|------------|
|                              | Surdi-cécité | DVTA       | DATA       | Épilepsie |            |
| Bourgogne                    | 0            | 0          | 15         | 0         | 15         |
| Centre                       | 0            | 54         | 0          | 0         | 54         |
| Champagne Ardenne            | 8            | 0          | 0          | 0         | 8          |
| Île de France                | 0            | 45         | 0          | 43        | 88         |
| Basse Normandie              | 0            | 0          | 0          | 51        | 51         |
| Poitou Charentes             | 27           | 0          | 0          | 0         | 27         |
| PACA                         | 5            | 11         | 20         | 0         | 36         |
| Rhône Alpes                  | 0            | 0          | 90         | 0         | 90         |
| <b>France métropolitaine</b> | <b>40</b>    | <b>110</b> | <b>125</b> | <b>94</b> | <b>369</b> |
| <b>TOTAL</b>                 | <b>40</b>    | <b>99</b>  | <b>105</b> | <b>94</b> | <b>369</b> |

**Bretagne** : ESAT de 30 places accueillant en fait des sourds et des aveugles et ne disposant pas d'un agrément pour des sourds-aveugles.

**Aquitaine** : ESAT de 43 places accueillant en fait des sourds et des aveugles et ne disposant pas d'un agrément pour des sourds-aveugles.

**PACA** : agrément pour 5 places en surdi-cécité, 11 places en DATA, 20 places en DVTA.

| Région                       | Foyers de vie |           |            | Foyers d'hébergement |           | Foyers pour polyhandicapés |           | S.A.V.S.     |            | TOTAL      |
|------------------------------|---------------|-----------|------------|----------------------|-----------|----------------------------|-----------|--------------|------------|------------|
|                              | Surdi-cécité  | DVTA      | DATA       | Surdi-cécité         | DATA      | DATA                       | DVTA      | Surdi-cécité | DVTA       |            |
| Alsace                       | 0             | 0         | 20         | 0                    | 0         | 0                          | 48        | 0            | 0          | 68         |
| Aquitaine                    | 12            | 0         | 0          | 0                    | 0         | 0                          | 0         | 0            | 161        | 173        |
| Auvergne                     | 0             | 0         | 0          | 0                    | 0         | 0                          | 28        | 0            | 0          | 28         |
| Bretagne                     | 0             | 0         | 15         | 0                    | 0         | 0                          | 0         | 0            | 0          | 15         |
| Centre                       | 0             | 28        | 0          | 0                    | 40        | 0                          | 0         | 0            | 0          | 68         |
| Île de France                | 0             | 0         | 12         | 0                    | 29        | 0                          | 0         | 0            | 0          | 41         |
| Midi Pyrénées                | 0             | 0         | 40         | 0                    | 0         | 0                          | 0         | 0            | 0          | 40         |
| Nord Pas de Calais           | 0             | 0         | 29         | 0                    | 0         | 0                          | 0         | 0            | 0          | 29         |
| Pays de La Loire             | 0             | 0         | 10         | 0                    | 0         | 0                          | 0         | 0            | 0          | 10         |
| Poitou Charentes             | 60            | 0         | 0          | 18                   | 0         | 0                          | 0         | 13           | 0          | 91         |
| PACA                         | 24            | 0         | 0          | 0                    | 0         | 0                          | 0         | 0            | 0          | 24         |
| Rhône Alpes                  | 0             | 0         | 0          | 0                    | 0         | 45                         | 0         | 0            | 0          | 45         |
| <b>France métropolitaine</b> | <b>96</b>     | <b>28</b> | <b>126</b> | <b>18</b>            | <b>69</b> | <b>45</b>                  | <b>76</b> | <b>13</b>    | <b>161</b> | <b>632</b> |
| <b>TOTAL</b>                 | <b>96</b>     | <b>28</b> | <b>126</b> | <b>18</b>            | <b>69</b> | <b>45</b>                  | <b>76</b> | <b>13</b>    | <b>161</b> | <b>632</b> |

**Aquitaine** : les 2 foyers qui cumulent les 67 places d'hébergement sont agréés pour des déficiences auditives ou visuelles, mais n'ont pas d'agrément pour des doubles déficiences sensorielles.

**Bretagne** : les 50 places de foyer d'hébergement indiquées dans FINESS en surdi-cécité correspondent en fait à des déficiences visuelles ou des déficiences auditives.

| Région                       | MAS          |           | FAM          |          |           | TOTAL      |
|------------------------------|--------------|-----------|--------------|----------|-----------|------------|
|                              | Surdi-cécité | DATA      | Surdi-cécité | DATA     | DVTA      |            |
| Alsace                       | 0            | 0         | 0            | 0        | 32        | 32         |
| Bretagne                     | 0            | 0         | 15           | 0        | 0         | 15         |
| Centre                       | 0            | 0         | 0            | 2        | 0         | 2          |
| Île de France                | 32           | 0         | 0            | 0        | 20        | 52         |
| Languedoc Roussillon         | 0            | 0         | 6            | 0        | 0         | 6          |
| Midi Pyrénées                | 0            | 32        | 0            | 0        | 0         | 32         |
| Poitou Charentes             | 0            | 0         | 50           | 0        | 0         | 50         |
| <b>France métropolitaine</b> | <b>32</b>    | <b>32</b> | <b>71</b>    | <b>2</b> | <b>52</b> | <b>189</b> |
| <b>TOTAL</b>                 | <b>32</b>    | <b>32</b> | <b>71</b>    | <b>2</b> | <b>52</b> | <b>189</b> |

**Midi Pyrénées** : les 25 places de MAS identifiées en surdi-cécité accueillent en fait des polyhandicapés.

| Région                       | Total tout type de structures adultes handicapés |
|------------------------------|--|
| Alsace                       | 100  |
| Aquitaine                    | 173  |
| Auvergne                     | 28   |
| Bourgogne                    | 15   |
| Bretagne                     | 30   |
| Centre                       | 124  |
| Champagne Ardenne            | 8  |
| Corse                        | 0  |
| Franche Comté                | 0  |
| Île de France                | 181  |
| Languedoc Roussillon         | 6  |
| Limousin                     | 0  |
| Lorraine                     | 0  |
| Midi Pyrénées                | 72   |
| Nord Pas de Calais           | 29   |
| Basse Normandie              | 51   |
| Haute Normandie              | 0  |
| Pays de La Loire             | 10   |
| Picardie                     | 0  |
| Poitou Charentes             | 168  |
| PACA                         | 60   |
| Rhône Alpes                  | 135  |
| <b>France métropolitaine</b> | <b>1 190</b>                                     |
| Guadeloupe                   | 0  |
| Martinique                   | 0  |
| Guyane                       | 0  |
| Réunion                      | 0  |
| DOM                          | 0  |
| <b>France entière</b>        | <b>1 190</b>                                     |

La différence entre le tableau initial et le tableau modifié est donc de 231 places.

## 3.9 ÉLÉMENTS DE DÉFINITION DES PRINCIPALES PATHOLOGIES CITÉES DANS LE SCHÉMA

### Le syndrome de Prader Willi (SPW)

Source : Orphanet

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

Le syndrome de Prader Willi est une maladie génétique rare, qui se caractérise par un dysfonctionnement hypothalamohypophysaire associé à une hypotonie majeure pendant la période néonatale et les deux premières années de vie. De l'enfance à l'âge adulte, les problèmes principaux sont l'apparition d'une hyperphagie avec le risque d'obésité morbide, des difficultés d'apprentissage et des troubles du comportement, voire des troubles psychiatriques majeurs. Il est dû à une anomalie du chromosome 15 et concerne un cas sur 25 000 naissances. À la naissance, ces enfants présentent une hypotonie particulièrement sévère qui s'améliore partiellement. Elle explique les troubles de la succion-déglutition et le décalage des acquisitions. Des traits caractéristiques (front étroit, yeux en amande, lèvre supérieure fine et coins de la bouche tombants) ainsi que des pieds et des mains très petits sont fréquemment observés. Dès l'âge de deux ans, il y a un risque d'installation d'une obésité sévère, due à une absence de satiété avec une hyperphagie qui s'aggrave rapidement et qui explique une grande partie de la morbidité et de la mortalité de ces patients. On observe des anomalies hypothalamohypophysaires, associant un retard statural dû à un déficit en hormone de croissance et un développement pubertaire incomplet. Le déficit intellectuel est rarement majeur et est extrêmement variable d'un enfant à l'autre. Il est associé à des difficultés d'apprentissage et d'expression orale majorées par les troubles psychologiques et comportementaux quand ils sont présents. Il s'agit d'une affection très hétérogène sur les plans clinique et génétique. Il y a aujourd'hui un consensus parmi les experts sur le fait que la suspicion diagnostique de la maladie est clinique (*critères d'Holm et al. de 1993, revus en 2001*) et sa confirmation génétique. Ces anomalies génétiques sont souvent accidentelles et sporadiques et la récurrence familiale est très rare, ce qu'il faut expliquer aux couples concernés au cours d'une consultation de génétique. Il est nécessaire de mettre en place une prise en charge globale et multidisciplinaire. Le diagnostic et la prise en charge précoces ainsi que l'utilisation d'hormones de croissance ont transformé la qualité de vie de ces enfants. Il n'y a pas encore de recul sur l'effet du traitement à l'âge adulte, en particulier sur les troubles du comportement et l'autonomie. Chez l'adulte, les complications liées à la maladie et essentiellement à l'obésité ainsi que les difficultés d'autonomie, restent encore très importantes.

**Auteurs :** D<sup>r</sup> G. Diene, A. Postel-Vinay, G. Pinto, M. Polak, M. Tauber (juin 2007).

### Le syndrome de Usher (SU)

Source : Orphanet

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

Le syndrome de Usher associe une surdité neurosensorielle généralement congénitale et une rétinite pigmentaire entraînant la perte progressive de la vision. La prévalence est estimée à environ 1/30 000. Il s'agit de la cause la plus fréquente de surdi-cécité héréditaire. Le SU est généralement diagnostiqué chez l'enfant.

#### On distingue 3 types selon la sévérité de la surdité :

- le type 1 (environ 40 % des cas), dans lequel la surdité est congénitale, profonde, non évolutive, et associée dans la forme typique à une aréflexie vestibulaire se manifestant par un retard des acquisitions (tenue de tête, station assise et marche) ;
- le type 2 (environ 60 % des cas), dans lequel la surdité est prélinguale, moyenne à sévère, lentement évolutive, et sans troubles vestibulaires ;
- le type 3 (moins de 3 % des cas ; plus fréquent dans les populations finlandaise et juive ashkénaze), dans lequel la surdité est rapidement évolutive, le plus souvent diagnostiquée lors de la première décennie et associée, dans la moitié des cas, à des troubles vestibulaires.

... /...



... /...

La rétinite pigmentaire, généralement diagnostiquée après la surdité, se manifeste d'abord par une gêne visuelle aux bas niveaux de lumière (pénombre, nuit), puis par une perte progressive du champ visuel aboutissant à une cécité totale en quelques dizaines d'années.

La transmission du SU est autosomique récessive.

[...] Le diagnostic clinique repose sur l'observation d'une surdité neurosensorielle bilatérale (symétrique, congénitale, profonde pour le type 1, moyenne à sévère prédominant sur les fréquences aiguës pour le type 2) et d'une rétinite pigmentaire (dépôts pigmentaires au fond d'œil et électrorétinogramme hypovolté ou plat).

[...] Le conseil génétique est simple, mais il convient d'être prudent étant donné la relative fréquence des porteurs hétérozygotes de mutations USH2A dans la population générale.

Un diagnostic prénatal est possible lorsque les mutations parentales et leur effet pathogène sont clairement identifiés. Le traitement du SU doit impliquer une équipe pluridisciplinaire expérimentée dans la prise en charge du double handicap auditif et visuel (ORL, ophtalmologiste, orthophoniste, psychologue, psychomotricien, audioprothésiste, éducateur spécialisé et professeur spécialisé pour déficients auditifs et visuels).

Pour les surdités moyennes et sévères, un appareillage auditif conventionnel peut être proposé.

L'implant cochléaire, unilatéral, voire bilatéral, est de plus en plus souvent conseillé pour les surdités profondes congénitales. L'efficacité de la réhabilitation auditive est d'autant plus grande qu'elle est mise en place précocement. Des verres filtrants adaptés à la rétinopathie peuvent être prescrits.

Une rééducation spécifique des malvoyants-malentendants est actuellement en cours de mise au point.

La recherche actuelle s'oriente vers la thérapie génique, la neuroprotection et les systèmes de vision artificielle.

Le pronostic de la maladie est conditionné essentiellement par la vision : la cécité survient dans presque tous les cas entre 50 et 70 ans.

**Auteurs :** Drs C. Blanchet et C. Hamel (février 2009).

## La maladie de Huntington

Source : *The voice of 12000 patients. Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe*, Eurordis  
[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

La maladie de Huntington est une affection génétique et neurologique dégénérative, causée par la dégénérescence neuronale de certaines parties du cerveau.

La maladie se caractérise par des gestes incontrôlables, irrépressibles du corps (appelés chorée), un manque de coordination des gestes, une déficience psychique (incluant la difficulté à planifier, à avoir une pensée abstraite) des problèmes psychomoteurs, des problèmes de perception, des difficultés pour la mémoire immédiate, des difficultés d'apprentissage et des troubles de la personnalité et/ou du comportement.

La maladie de Huntington est une affection autosomique dominante (ce qui signifie qu'elle peut se transmettre de génération en génération) et affecte indifféremment les deux sexes.

Sa prévalence est estimée à moins de 1 cas pour 10 000.

L'apparition des symptômes peut intervenir à tout âge mais le plus fréquemment ils apparaissent à l'âge adulte, entre 30 et 45 ans. L'âge d'apparition de la maladie et son évolution varient d'un individu à un autre. Une forme juvénile de la maladie existe, elle représente environ 16% des cas.

Dans sa progression, la maladie affecte toute fonction faisant appel à des muscles moteurs, provoquant des troubles de l'équilibre, de l'expression faciale, de la locution et des difficultés à mastiquer et avaler.

Le patient perd toute autonomie.

Les causes fréquentes de mort des personnes atteintes de cette maladie sont des infections, pneumonies, défaillances cardiaques, étouffements.

Actuellement, il n'existe pas de traitement curatif de cette maladie. Le traitement est symptomatique et comprend l'utilisation de neuroleptiques pour agir sur les mouvements choréiques, les psychotropes pour soigner les troubles psychotiques. La plupart des médicaments utilisés pour traiter les symptômes ont des effets secondaires (fatigue, agitation, hyperexcitabilité). Il est extrêmement important pour les personnes atteintes de maintenir une activité physique dans la mesure du possible car cela pourra leur permettre d'améliorer leur état.

### Le syndrome Charge

Source : Orphanet

<http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/CHARGE-FRfrPub110.pdf>

Le syndrome Charge est caractérisé par une association de malformations et de déficits sensoriels (vue, ouïe ...) responsables dans la plupart des cas d'un handicap important. Les initiales qui forment l'acronyme CHARGE viennent de l'anglais, et correspondent aux principales manifestations : malformations des yeux, du cœur, des fosses nasales (atrésie des choanes), retard de croissance et de développement, anomalies de l'appareil urogénital, et anomalies des oreilles (en anglais : Coloboma, Heart defects, Atresia choanae, Retardation of growth and development, Genitourinary problems, Ear abnormalities). La sévérité et le nombre des anomalies sont très variables d'un enfant à l'autre.

Si elles sont souvent visibles dès la naissance, les anomalies sont parfois détectées plus tard, surtout dans les formes modérées. Grâce aux techniques d'imagerie médicale, d'autres signes, souvent plus caractéristiques du syndrome que les signes à l'origine de l'acronyme, ont été décrits. Il s'agit notamment de l'absence de la région du cerveau habituellement responsable de l'odorat (arhinencéphalie) et du développement insuffisant d'une région de l'oreille interne (canaux semi-circulaires), responsable des troubles de l'équilibre et de la surdité.

La prévalence exacte (nombre de cas dans une population donnée à un moment précis) du syndrome CHARGE n'est pas connue. On estime que ce syndrome concerne une naissance sur 8 000 à 10 000. En effet, ce syndrome pouvant se manifester par des anomalies de sévérité très variable, sa fréquence est difficile à estimer.

Le syndrome CHARGE affecte aussi bien les filles que les garçons, quelle que soit leur origine géographique.

Il est dû à une anomalie de développement qui survient pendant le premier trimestre de la grossesse, mais dont les mécanismes précis sont inconnus.

On sait que chez un peu plus de la moitié des personnes atteintes, le syndrome est dû à l'altération (mutation) d'un gène appelé CHD7, situé sur le chromosome 8. On ne connaît pas précisément le rôle de ce gène mais il régule le développement de l'embryon. Sauf exception, la mutation du gène n'est pas transmise par les parents, ce n'est donc pas une maladie héréditaire. La mutation survient « accidentellement » chez l'enfant et n'a pas de raison de survenir chez un autre enfant du même couple. Une consultation de génétique avant une grossesse est néanmoins recommandée aux parents d'un enfant atteint.

[...].

### La maladie de Wilson

Source : Orphanet

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

<http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Wilson-FRfrPub134.pdf>

La maladie de Wilson est une maladie génétique caractérisée par l'accumulation toxique de cuivre dans l'organisme, essentiellement dans le foie et le cerveau. C'est une des rares maladies génétiques à pouvoir être traitées efficacement. En l'absence de traitement, elle entraîne des troubles neurologiques (tremblements, difficultés de langage, raideur...) et/ou une atteinte du foie potentiellement dangereuse.

L'accumulation de cuivre dans l'organisme débute dès la naissance, mais il faut plusieurs années avant que l'excès de cuivre devienne toxique. C'est pourquoi les premiers symptômes n'apparaissent qu'au bout de plusieurs années, le plus souvent à l'adolescence (entre 10 et 20 ans) ou à l'âge adulte...

#### **En l'absence de traitement, les manifestations cliniques sont les suivantes**

- Atteinte du foie (atteinte hépatique) :

chez toutes les personnes atteintes, l'accumulation du cuivre débute dans le foie et les premiers symptômes sont souvent liés à l'inflammation du foie (hépatite). L'atteinte hépatique est de sévérité variable. Elle peut être soit progressive, soit brutale [...].

... / ...

... /...

- Atteinte du cerveau (neurologique) et troubles psychiatriques :

En second lieu, le cuivre s'accumule dans le cerveau et perturbe son fonctionnement. Les manifestations neurologiques concernent le plus souvent les adolescents et les adultes [...].

Les symptômes varient en fonction de la zone du cerveau endommagée.

Ils peuvent inclure un tremblement des bras, des jambes ou de la tête, ainsi que des contractions anormales de certains muscles qui entraînent des torsions des mains ou des pieds (dystonies) et des mouvements répétitifs. Les tremblements s'accroissent lors des activités demandant de la précision, comme écrire, boutonner sa chemise...

Des troubles de l'équilibre, une maladresse, un défaut de coordination des mouvements peuvent également survenir, empêchant la marche et la plupart des gestes quotidiens [...].

- Atteinte des yeux (oculaire) :

De nombreuses personnes atteintes de la maladie de Wilson présentent un anneau brun-verdâtre caractéristique, dit de Kayser-Fleischer, apparaissant à la périphérie de l'iris. Il est dû à un dépôt de cuivre dans la cornée (membrane transparente située à l'avant de l'œil), mais n'est pas toujours visible à l'œil nu. Il n'altère pas la vision. Cet anneau est présent chez deux tiers des malades environ, presque constamment chez ceux qui présentent des signes neurologiques.

- Atteinte des reins (rénale) :

Certains malades souffrent d'un mauvais fonctionnement des reins. [...]. Dans de rares cas, il existe une insuffisance rénale [...]. Chez certains malades, des calculs [...] se forment dans les reins [...].

- Atteinte du cœur (cardiaque) :

Des troubles cardiaques peuvent survenir.

- Atteinte du sang (hématologique) :

L'augmentation du cuivre sous forme « libre » dans le sang peut s'accompagner d'une destruction anormale des globules rouges du sang (hémolyse). Elle provoque une anémie [...] qui se traduit par une fatigue excessive et une sensation de faiblesse.

- Atteinte des os (osseuse) :

Les os peuvent être fragilisés, ce qui entraîne parfois des douleurs, surtout au niveau des articulations. [...].

# 03 BIBLIOGRAPHIE

## Maladies rares – Handicaps rares

- Prise en compte des maladies rares dans le dispositif des maisons départementales des personnes handicapées – Dr Pascale Gilbert – CNSA – 2 février 2006.
- Orphanet – Rapport triennal d'activité – Convention pluri-annuel d'objectifs INSERM/DGS 2005–2007 – 25 mars 2008.
- Plan national maladies rares / Volet Recherche, Pr E. Tournier-Lasserre, GIS Institut des maladies rares – Comité de suivi du Plan, 13 mai 2008.
- Plan national « maladies rares » 2005–2008 – Comité de suivi – 13 mai 2008 – O. Kremp.
- Comité de suivi du Plan national maladies rares 2005–2008, 13 mai 2008. Organisation de la filière de soins Pr Marc Brodin, président du Comité national de concertation et de labellisation (CNCL) – M. Guillaume Le Henanff, directeur d'hôpital – chargé de mission « prise en charge des maladies rares » – Bureau O4 – DHOS.
- Maladie de Huntington – Guide pour les soignants – Fédération Huntington Espoir.
- Comprendre le comportement des personnes atteintes de la Maladie de Huntington – Guide pratique pour les personnes atteintes, les familles et les professionnels – Fédération Huntington Espoir.
- Guide médical pour la prise en charge de la Maladie d'Huntington – Fédération Huntington Espoir.
- *Maudit gène*, film de Anne Georget.
- Le syndrome de Usher – Centre ressources pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants (CRESAM).
- Le syndrome Charge – Centre ressources pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants (CRESAM).
- Handicap-maladie rare – Extrait du rapport en cours sur les 10 ans d'activité du Centre de ressources expérimental Robert Laplane – Dr Monique Dumoulin – 26-10-2007.
- Handicaps et maladies rares : « *Comment concilier haute technicité et proximité ?* » Dr Bernard Azéma – informations CREA Languedoc Roussillon – N°187 novembre 2007.
- Approche européenne : « *A balanced approach to rare conditions* », par le Pr Hilary BROWN, professeur de Protection sociale à Canterbury Christ Church, UK.
- *The voice of 12000 patients experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe* – Eurordis 2009.
- Circulaire DAS/RVAS/TSIS – Création de trois centres de ressources contribuant à l'amélioration des prises en charge des personnes atteintes d'un handicap rare – 5 mars 1998.
- Rapport d'activité du Centre expérimental Robert Laplane – mise à jour 25-07-2007.
- Rapport d'activité 2007 du Centre national de ressources « La Pépinière ».
- Rapport d'activité 2003 du Centre national de ressources CRESAM.
- Étude sur les handicaps rares en Languedoc Roussillon (enfants et adolescents) – B. Azéma, E. Bartheye, M. Baumlin – CREA Languedoc Roussillon – mai 1997.
- Synthèse élaborée par le cabinet COPAS sur le fonctionnement des centres de ressources sur les handicaps rares – 2003.
- Centres nationaux de ressource sur le handicap rare – Rapport final d'évaluation, ANESM – novembre 2008.
- Éléments relatifs à la prise en compte du handicap rare en Rhône Alpes – CREA Rhône Alpes – 07-2007.
- Schéma relatif aux enfants handicapés – DDASS du Rhône, compte rendu du groupe de travail « les parcours de vie » animation Éliane Corbet – CREA Rhône Alpes, Agnès Marie-Égyptienne, DDASS du Rhône – avril 2005.
- Questions que posent l'accueil et la prise en charge de jeunes sourds qui présentent des handicaps associés – Dr Monique Dumoulin – Connaissances surdités – mars 2007.
- Contribution à la réflexion sur le futur dispositif régional : « *Nouvelles institutions ou Institution d'un réseau ?* » Monique Dumoulin, médecin directeur du Centre de ressources Robert Laplane – décembre 2007.
- Questions que posent l'accueil et la prise en charge des jeunes sourds qui présentent des handicaps associés – Dr Monique Dumoulin, Connaissances surdités – mars 2007 – N°17.
- Courrier de l'ANPSA aux MDPH CRESAM signe bleu (non daté).
- Besoins et attentes des parents et des enfants sourds avec handicaps associés – DIES – commande URML Poitou Charentes – APARSHA – décembre 2003.
- Étude sur l'accompagnement des enfants et adolescents déficients sensoriels en Poitou Charentes CREAHI – Étude DRASS sur les déficiences sensorielles en région Poitou Charentes – mai 2006.
- Étude sur la situation sociale et les besoins des patients épileptiques pharmaco-résistants – décembre 2006 – CEMKA EVAL.
- À propos du schéma national handicap rare – Jacques Souriau – 16 avril 2007.
- Handicaps sensoriels de l'enfant – Rapport de la commission XII (handicaps) de l'Académie nationale de médecine – Henry Hamard – 7 novembre 2006.
- La vie dans la collectivité des personnes handicapées ayant des besoins d'assistance élevée – Conseil de l'Europe – octobre 2004.

## Le dispositif d'accompagnement

- Rapport DAS/RVAS sur les handicaps rares – décembre 1996.
- Circulaire DAS/RVAS n°96-429 du 5 juillet 1996 relative au recensement de la situation et des besoins dans chaque département et région des personnes susceptibles de relever de la notion de « handicap rare ».

- Cadre de référence pour les services surspécialisés de réadaptation en déficience physique – Service des personnes handicapées – février 2007 – Santé et services sociaux – Québec.
- Programme en surdi-cécité – IRDPQ – Québec – décembre 2005.
- Handicaps rares : document d'orientation – CNSA – Commission spécialisée handicaps rares du Conseil scientifique de la CNSA – septembre 2008.

### Formation – Nouveaux métiers

- Contribution à la réflexion du groupe de la CNSA : « *Quel accompagnement pour les personnes atteintes de maladies rares ?* » Le technicien d'insertion de l'AFM – AFM – DNSR – mai 2008.
- Technicien d'insertion, de l'Association française contre les myopathies – Référentiel de métiers AFM – Paris VIII Université.
- Technicien d'insertion, de l'Association française contre les myopathies – Référentiel de compétences AFM – Paris VIII Université.
- Dispositif de formation handicap rare sensoriel. Rapport d'étape contributif de la commission formations du CRESAM. Poitiers 2008 – Serge Bernard.
- Les formations dans le Plan autisme 2008. Propositions pour la réunion du 25 janvier 2008 – D<sup>r</sup> Bernard Azéma, Conseiller technique CREAI Languedoc Roussillon.
- Actions de formation développées par le Centre de ressources Robert Laplane – Centre de ressources expérimental Robert Laplane – Monique Dumoulin, médecin directeur – janvier 2008.
- Master Européen sur la communication et la surdi-cécité congénitale. Rapport de situation – 9 novembre 2006 – Programme EQUAL « *Les temps pour vivre ensemble* ».
- Formation des interprètes Français – Langue des signes française à la fonction de guide-interprète pour personnes sourdes-malvoyantes et sourdes-aveugles. Université PARIS VIII – Formation permanente.

### La recherche

- Équipes et programmes de recherche – Jacques Souriau.
- Réponse des autorités françaises à la consultation publique de la Commission européenne : Annexe, Recherche et maladies rares.

### \* Personnes auditionnées ou rencontrées

- Mme le D<sup>r</sup> Ségolène Ayme, responsable d'Orphanet, qui dirige un groupe de travail sur les maladies rares, dans le cadre d'un programme européen de Santé publique.
- Mme le D<sup>r</sup> Danielle Banegas, neuropédiatre à l'UGECAM de Montpellier.
- Mme le D<sup>r</sup> Martine Barres, conseillère technique DGAS.
- M. Serge Bernard, directeur du Centre national de ressources expérimental pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants, La Rivardière, 52 rue de La Longe-rolle, 86440 Migne-Auxances.
- Mme le P<sup>r</sup> Hilary Brown, professeur de Protection sociale, Canterbury Christ Church, University College, Royaume-Uni.
- M. le P<sup>r</sup> Michel Baulac, coordonnateur Centre de références des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Tourneville, AP-HP Hôpital de la Pitié-Salpêtrière Paris.
- Mme Claire Cachera, secrétaire générale de la Fondation française pour la recherche sur l'épilepsie.
- M. Clauson, Institut régional des sourds et aveugles de Marseille – IRSAM.
- Mme le D<sup>r</sup> Claudine Couragier, pédiatre et médecin directeur du CAMSP de Béziers.
- Mme le D<sup>r</sup> Jeanne Cousin, médecin directrice au Centre national de ressources expérimental Robert Laplane, pour enfants, adolescents et jeunes adultes déficients auditifs présentant une ou plusieurs déficiences associées et pour enfants, adolescents et jeunes adultes présentant des déficiences linguistiques graves, Paris.
- Mme le D<sup>r</sup> Monique Dumoulin, médecin directrice au Centre national de ressources expérimental Robert Laplane, pour enfants, adolescents et jeunes adultes déficients auditifs présentant une ou plusieurs déficiences associées et pour enfants, adolescents et jeunes adultes présentant des déficiences linguistiques graves – Siège social : Paris (jusqu'en 2008).
- Mme le D<sup>r</sup> Alexandra Fourcade, conseiller médical à la DHOS, coordonnateur du Plan maladies rares français et représentante de la France au sein des instances européennes sur le sujet.

# 03 BIBLIOGRAPHIE

- M. Christian Galtier, directeur général de la Fondation John-BOST.
- M. le D<sup>r</sup> Bernard Garreau, Fondation John-BOST.
- M. Guillaume Le Henanff, chargé de mission Plan maladies rares DHOS.
- M. Thomas Heuyer, Maladies rares infos-services.
- Mme Martine Krawczak, sous-directrice DHOS, sous-direction de l'Organisation du système de soins.
- Mme le D<sup>r</sup> Odile Kremp, pédiatre DGS.
- Mme Dominique Mathon, directrice de service au Centre national de ressources « La Pépinière » de LOOS, Association nationale des parents d'enfants aveugles ou gravement déficients visuels avec ou sans handicaps associés.
- M. Jean-Pierre Moindreau, président de APARSHA (Association de parents, d'amis, d'enfants ou d'adultes sourds avec handicaps associés).
- Mme le D<sup>r</sup> Jacqueline Patureau, conseillère technique DGAS.
- M. Roger Picard, président de la Fédération Huntington Espoir.
- Mme Christine Rivalin, présidente des Signes Bleus, qui regroupe les personnes sourdes ayant des problèmes visuels.
- Mme Pierrette Tisserand, sous-directrice, DGAS 3<sup>e</sup> sous-direction des personnes handicapées.
- M. le Pr Alain Verloes, coordonnateur Centre de référence sur les anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique, AP-HP, Hôpital Robert Debré, Paris.
- M. le D<sup>r</sup> Jean-Jacques Weiss, directeur du Centre régional francilien du traumatisme crânien (CRFTC).

## \* Représentants des organismes concertés

- Mme Françoise Antonini, déléguée générale Alliances maladies rares.
- M. Jean-Paul Champeaux, Fédération des associations pour l'insertion sociale des personnes porteuses d'une trisomie 21.
- Mme Virginie Hoareau, Fédération hospitalière de France.
- Mme Mouna Marty, Union nationale des associations de parents et amis des personnes handicapées mentales.
- M. Jean-Marie Munier, Association pour adultes et jeunes handicapés.

## \* Membres de la commission spécialisée du Conseil scientifique de la CNSA

- M. le Pr Gérard Saillant, président du Conseil scientifique de la CNSA.
- M. Jean-Marie Robine, directeur du Laboratoire démographie et santé de l'INSERM.
- M. le D<sup>r</sup> Michel Busnel, Société française de médecins physique et de réadaptation.
- M. Le D<sup>r</sup> Bernard Azéma, pédopsychiatre, CREAI Languedoc Roussillon.
- Mme le D<sup>r</sup> Odile Kremp, pédiatre INVS.
- M. Jacques Souriau, personne qualifiée, ancien directeur du CRESAM.
- M. Henri Faivre, Comité de liaison et d'actions des parents d'enfants et d'adultes atteints de handicaps associés.
- M. Christophe Duguet, Association française contre les myopathies.
- Mme le D<sup>r</sup> Pascale Gilbert, médecin Santé publique, expert au sein de la Direction de la compensation de la CNSA.
- Mme Marie Aline Bloch, directrice scientifique à la CNSA.
- Mme Évelyne Sylvain, directrice des établissements et services de la CNSA – Secrétariat de la commission spécialisée.

|          |   |
|----------|---|
| ADMR     | Aide à domicile en milieu rural   |
| AMP      | Aide médico-psychologique   |
| ANCRA    | Association nationale des centres de ressources autisme   |
| ANECAMSP | Association nationale des équipes contribuant à l'action médico-sociale précoce                 |
| ANESM    | Agence nationale de l'évaluation sociale et médico-sociale                                      |
| APARSHA  | Association de parents et d'amis représentant les personnes sourdes avec handicap(s) associé(s) |
| ARHIF    | Agence régionale de l'hospitalisation d'Île de France   |
| CAMSP    | Centre d'action médico sociale précoce  |
| CASF     | Code de l'action sociale et des familles  |
| CDAPH    | Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées                               |
| CDES     | Commissions départementales de l'éducation spéciale (disparues en 2006)                         |
| CHU      | Centre hospitalier universitaire  |
| CH       | Centre hospitalier  |
| CIF      | Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé                     |
| CMPP     | Centre médico-psychopédagogique   |
| CNCPH    | Conseil national consultatif des personnes handicapées  |
| CNOSS    | Comité national de l'organisation sanitaire et sociale  |
| COTOREP  | Commissions techniques d'orientation et de reclassement professionnel (disparues en 2006)       |
| CRA      | Centre de ressources pour l'autisme   |
| CREAI    | Centre régional pour l'enfance et l'adolescence inadaptées                                      |
| CRESAM   | Centre de ressources expérimental pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds malvoyants  |
| CROS     | Comités régionaux d'organisation sanitaire  |
| CROSMS   | Comités régionaux d'organisation sociale et médico-sociale                                      |
| CRP      | Centre de réadaptation professionnelle  |
| CTNERHI  | Centre technique national d'études et de recherches sur les handicaps et les inadaptations      |
| DAS      | Direction de l'action sociale   |
| DGS      | Direction générale de la santé  |
| DGAS     | Direction générale de l'action sociale  |
| DHOS     | Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins                                   |

|          |  |
|----------|--|
| DIPH     | Délégation interministérielle aux personnes handicapées                                |
| DREES    | Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques             |
| ESAT     | Établissements et services d'aide par le travail                                       |
| ESMS     | Établissements et services médico-sociaux  |
| Eurordis | <i>European organisation for rare diseases</i>   |
| FAM      | Foyer d'accueil médicalisé   |
| FINESS   | Fichier national des établissements sanitaires et sociaux                              |
| FV       | Foyer de vie   |
| HID      | Handicap-incapacités-dépendance  |
| IME      | Institut médico-éducatif   |
| INPES    | Institut national de prévention et d'éducation pour la santé                           |
| IMPRO    | Institut médico-professionnel  |
| ITEP     | Institut thérapeutique éducatif et pédagogique   |
| LSF      | Langue des signes française  |
| MAS      | Maison d'accueil spécialisée   |
| MDPH     | Maison départementale des personnes handicapées  |
| MECSS    | Maison d'enfants à caractère sanitaire spécialisé                                      |
| ONFRIH   | Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap   |
| PCH      | Prestation de compensation du handicap   |
| PRIAC    | Programme interdépartemental d'accompagnement des handicaps et de la perte d'autonomie |
| SAAAIS   | Service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à l'intégration scolaire              |
| SAMSAH   | Service d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés                         |
| SESSAD   | Services d'éducation spéciale et de soins à domicile                                   |
| SSEFIS   | Service de soutien à l'éducation familiale et à l'intégration scolaire                 |
| SSIAD    | Services de soins infirmiers à domicile  |
| SSR      | Services en soins de suite et de réadaptation  |
| UNIOPSS  | Union nationale interfédérale des œuvres et organismes privés sanitaires et sociaux    |
| URML     | Union régionale des médecins libéraux  |
| USLD     | Unité de soins longue durée  |

[www.cnsa.fr](http://www.cnsa.fr)



Octobre 2009

Les photographies sont mises à la disposition de la CNSA par le CRESAM et le Centre de La Pépinière.

  
**CNSA**  
Caisse nationale de  
solidarité pour l'autonomie

**CNSA**  
66, avenue du Maine  
75682 Paris Cedex 14  
Tél. : 01 53 91 28 00  
Fax : 01 53 91 28 83

[www.travail-solidarite.gouv.fr](http://www.travail-solidarite.gouv.fr)

Conception-réalisation : **mean**  **ngs**