

Handicap rare - Maladie rare

Déficiences et handicap sont au cœur de la problématique complexe à laquelle est confronté le Centre de Ressources Expérimental Robert Laplane dans son travail auprès des deux populations de jeunes qui lui ont été confiées.

Ce travail suppose tout à la fois de connaître les *caractéristiques* de ces déficiences et des divers dysfonctionnements qui en découlent, de savoir les rattacher à leurs *origines* pour mieux en comprendre les mécanismes physiopathologiques, d'étudier les incapacités générées, imaginer les adaptations à apporter pour permettre au sujet de mieux interagir avec son environnement physique et/ou humain.

Les *déficiences* correspondent à des altérations des structures anatomiques ou à des dérèglements fonctionnels et provoquent un certain nombre d'incapacités qui interfèrent plus ou moins gravement avec la vie du sujet.

Une *même* déficience peut avoir *plusieurs* causes possibles et ne doit donc *pas* être assimilée à une cause donnée.

Les déficiences ne doivent être confondues ni avec leurs causes - *les maladies* - ni avec leurs conséquences - *les situations de handicap* -.

Les *maladies* sont les principales pourvoyeuses de déficiences. Elles peuvent être nombreuses à provoquer une même déficience, par exemple une déficience sensorielle. Certaines maladies sont rares, d'autres ne le sont pas. Certaines ont des manifestations cliniques spécifiques qui permettent de les identifier facilement, d'autres ont une symptomatologie atypique, d'autres encore ne sont pas identifiées. Certaines sont néonatales, d'autres sont anténatales, d'autres sont postnatales. Certaines perturbent précocement la vie du sujet, d'autres la perturbent très tardivement.

Le *handicap*, selon la CIF¹, est « *déterminé par la relation complexe entre l'état de santé d'une personne, des facteurs personnels et des facteurs extérieurs qui représentent les circonstances de la vie de cette personne* ».

Dans le cadre de cette définition, plusieurs facteurs sont à prendre en compte :

- les effets de la *maladie* quand elle existe et l'état de santé du sujet ;
- les effets des *déficiences* qui affectent le sujet dans sa capacité à interagir avec son

¹ La CIF, classification du fonctionnement, du handicap et de la santé.

- environnement physique et/ou humain² et le met en situation défavorable ;
- les *capacités personnelles* du sujet face à sa situation ;
 - les *conditions de vie* du sujet (conditions favorables ou défavorables) ;
 - l'*attitude de l'entourage* et sa capacité ou non à tenir compte de la difficulté d'autrui, à s'y adapter et à essayer de rendre son environnement à tous niveaux plus accessible.

Limiter et prévenir les déficiences et, par voie de conséquence, les situations de handicap qui en découlent revient à *traiter* et *prévenir* leurs causes. Ainsi, au niveau des maladies, cela a conduit à développer une intense recherche clinique et biologique au niveau des maladies dans le but d'améliorer à la fois les possibilités de diagnostic, de traitement, et de prophylaxie. Les progrès en biologie moléculaire sont prometteurs et des moyens très conséquents sont mis à la disposition de la recherche. La société civile dans son ensemble est sollicitée et répond généreusement à ces sollicitations.

L'étendue du champ de recherche est considérable et fait appel à de très nombreuses disciplines et spécialités, d'où la multiplicité actuelle des centres de référence pour bien des maladies et le lien de ces centres avec des laboratoires de recherche fondamentale.

Agir sur les effets des déficiences, une fois qu'elles sont *installées*, c'est-à-dire agir dans le domaine du handicap, relève d'un autre type de travail et intéresse un autre domaine de recherche, celui du fonctionnement humain dans sa globalité.

D'immenses chantiers de recherche sont en cours dans le cadre des neurosciences cognitives et de la neuropsychologie. Des avancées majeures ont eu lieu durant les 15 dernières années. Elles ont permis d'avancer dans le domaine de la physiopathologie du fonctionnement et dans le domaine du handicap.

Les centres de ressources, en particulier le nôtre, se sentent fortement concernés par ces nouvelles connaissances et sont de plus en plus impliqués dans le travail de recherche.

La *situation de handicap* résulte de la conjonction défavorable des incapacités dont est victime nécessairement une personne³ et de facteurs extérieurs à cette personne⁴ qui sont liés aux conditions du milieu auxquelles celle-ci est confrontée. Dans cette perspective, prévenir les situations de surhandicap, en particulier dans le cadre du handicap rare, conduit aussi à peser sur l'organisation de l'environnement immédiat de la personne pour contribuer à l'adapter et/ou à le

² Selon la CIF, deux notions sont importantes à prendre en considération ici : la notion de « limitation d'activité » et la notion de « restriction de participation ».

³ Ce sont en quelque sorte des facteurs physiopathologiques « intrinsèques ».

⁴ «Facteurs extrinsèques ».

modifier⁵. Le degré de performance et le niveau de capacité sont *fortement* influencés par les conditions du milieu. Celles-ci peuvent être facilitatrices pour le sujet ou au contraire particulièrement aggravantes.

Ce travail de prévention du surhandicap a nécessairement des implications d'ordre sociétal et politique. Pourtant, la société semble encore se montrer plutôt indifférente à ces questions malgré le travail de sensibilisation de nombreuses associations.

Au total, déficiences et combinaisons rares de déficiences, handicap rare et maladies rares doivent être considérés comme des entités différentes. Il s'agit de trois champs de préoccupations, d'action et de recherche distincts qui relèvent de domaines de compétences propres, même si les actions menées se complètent.

⁵ Environnement institutionnel mais aussi familial et social.