

# MALADIES RARES, HANDICAPS RARES, MÉDICAMENTS ORPHELINS





# Les handicaps rares

## Évolution dans le contexte national et européen



Henri Faivre

Henri Faivre

Maladies rares et handicaps rares représentent des réalités individuelles et familiales très diverses. Il s'agit d'atteintes très lourdes, souvent évolutives, rendues particulièrement douloureuses par la dispersion et l'isolement des personnes, ainsi que par les balbutiements des réponses médicales et médico-sociales. On peut les qualifier, en 1999, de "pathologies orphelines".

### Un monde minoritaire et quasi "invisible"

Inconnus du grand public, les handicaps rares le sont aussi des autorités responsables et du monde du handicap lui-même. Longtemps accueillies dans des structures asilaires ou maintenues dans leurs familles sans solution adaptée, les personnes concernées par un multihandicap très lourd ou par une maladie génétique ou neurologique grave commencent seulement à être identifiées grâce aux progrès de la recherche médicale.

Dès la petite enfance, et parfois même avant la naissance, les familles rencontrent généralement de très grandes difficultés à obtenir des informations. Le diagnostic de la maladie rare est difficile et souvent progressif. Les parents ont l'impression que leur médecin ne veut rien dire, soit par ignorance, soit en raison de l'impossibilité de formuler un pronostic, surtout lorsqu'il s'agit d'une pathologie évolutive.

Mais le malaise du monde médical vient aussi de l'absence, encore très fréquente, de moyens de "guérir" réellement le

syndrome : entre la découverte du gène porteur d'anomalie et la mise au point d'une thérapie génétique efficace, la médecine ne peut proposer que des thérapies du symptôme, palliatives et retardatrices. Ces soins chirurgicaux ou médicaux peuvent accroître considérablement les "chances de vie" mais elles sont souvent traumatisantes (hospitalisations répétées, séparation affective, rupture du processus éducatif).

Certains de ces syndromes ont un caractère héréditaire et ajoutent alors au drame des jeunes parents le problème aigu de toute nouvelle procréation.

Une récente enquête de l'U.N.A.P.E.I.<sup>1</sup> donne une description des multiples bouleversements produits dans la vie quotidienne des familles. Certains sont communs à tous les enfants gravement handicapés : cessation d'activité professionnelle de la mère, lourdes adaptations de l'habitation, limitation des loisirs, vacances et relations amicales, y compris pour la fratrie. Dans le cas des handicaps rares, s'y ajoutent des contraintes spécifiques : inexistence de services éducatifs ou d'établissements spécifiques ou

<sup>1</sup> cf. Anne Collot, "Grands Handicaps et Handicaps rares" in "Epanouir" Paris. N° 123, sept 1999.

distances considérables pour les atteindre : de nombreuses familles déménagent à la recherche de l'équipe hospitalière ou de l'IME. Les hospitalisations sont fréquentes. Les parents se sentent même délaissés par les grandes Associations de Personnes Handicapées, notamment lorsque celles-ci sont devenues gestionnaires et ne peuvent offrir aucune structure spécifique pour des cas aussi atypiques.

### La quête de solutions individuelles

Certains parents très volontaristes demandent (et parfois obtiennent) que leur enfant soit accueilli à temps partiel en maternelle, voire même à l'école primaire (CLIS). Pour d'autres, l'accueil en établissement spécialisé pose de multiples problèmes : Bernard par exemple, est atteint de surdité profonde accompagnée de troubles très graves de la personnalité : seuls pourraient l'accueillir quelques externats situés en région parisienne ; ils sont inaccessibles aux provinciaux. Françoise, aveugle multihandicapée, est toujours sur "liste d'attente" d'un établissement engorgé



par le maintien en IME de jeunes adultes imposés par l' "amendement Creton". Jacques est atteint du syndrome de C.H.A.R.G.E. (quatre ou cinq atteintes sensorielles, cardiaques et génitales, respiratoires et digestives). Son développement intellectuel est quasi normal. Ses parents hésitent entre tel établissement pour déficients sensoriels où il trouvera un enseignement de son niveau et un IME pour enfants polyhandicapés, bien mieux équipé pour les soins quotidiens consécutifs à la trachéotomie et l'alimentation par voie entérale. Ils préfèrent, pour l'instant cette solution de sécurité mais l'IME n'offre pas à Jacques l'enseignement auquel il peut prétendre.

A ces difficultés d'orientation s'ajoute l'angoisse du lendemain : pour tel syndrome, aucun cas actuellement connu ne concerne des personnes de plus de 20 ans. Mais les progrès de la médecine amènent les parents à espérer en un avenir d'adulte, voire à une vie professionnelle. En attendant, il faut vivre au jour le jour, avec espoir puisque telle maladie rare (comme la mucoviscidose) offre des chances de vie six fois supérieures à celles d'il y a trente ans.

### Une variété extrême à l'intérieur même d'une minorité

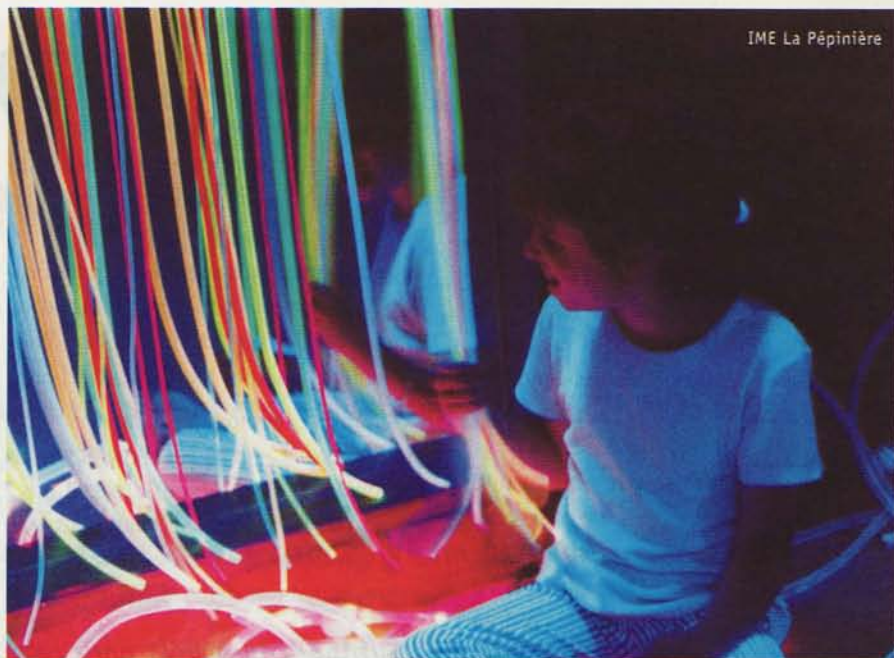
En Europe, une maladie est considérée comme "RARE" si son taux de prévalence est inférieur à **0,5 pour mille** (soit environ 30 000 personnes en France).

Pour savoir si tel handicap est réellement "rare", il faudrait des statistiques bien plus performantes que celles de notre pays, à l'image de celles existantes dans certains pays nordiques.

Le Rapport sur les "Handicaps rares"<sup>12</sup> retient deux critères croisés :

- un taux de prévalence très bas (notion de "masse critique")
- une technique particulière de prise en charge (notion d'accueil adapté)

<sup>12</sup> Ministère du Travail et des Affaires sociales. Direction de l'Action Sociale. Rapport sur les Handicaps rares. Décembre 1996.



"Les progrès de la médecine amènent les parents à espérer en un avenir d'adulte".

L'application de ces deux critères amène à retenir des groupes de handicaps très hétérogènes, tant par leur nature que par leur effectif. Ils peuvent être regroupés en deux grandes catégories :

#### La première est celle des personnes handicapées par ailleurs porteuses d'un problème somatique grave.

Citons notamment certaines anomalies métaboliques (taux de prévalence faible : 0,2 pour mille) et en particulier les maladies LYSOSOMALES qui provoquent, au cours de la deuxième enfance, des régressions très graves des possibilités mentales et motrices, puis des troubles sensoriels, accompagnés de troubles du comportement :

- les maladies *mitochondriales* (effectif inconnu) qui atteignent l' "énergétique cellulaire". Elles n'atteignent pas les facultés intellectuelles mais provoquent une évolution lente dans les domaines moteurs, sensori-moteurs, viscéraux (myocardie notamment), accompagnés parfois d'épilepsie.
- les affections évolutives du système nerveux
- les épilepsies sévères (5 à 20 % du total des cas d'épilepsie), et notamment celles à début précoce (syndrome de WEST ou de LENNOX GASTAUT).

Un certain nombre de personnes ainsi atteintes de problèmes somatiques très

gravement invalidantes sont considérées comme des personnes polyhandicapées. Mais le "Polyhandicap", tel que cette notion est retenue en France, n'est pas lui-même un "handicap rare" puisque il concerne 60 000 à 120 000 personnes (taux de prévalence : 1 à 2 pour mille) il justifie des réalisations très décentralisées, à proximité des familles. En revanche, un certain nombre de personnes polyhandicapées, en raison de la conjonction très spécifique de leurs atteintes, ou de leur caractère évolutif, posent de délicats problèmes d'orientation, ou nécessiteraient dans les établissements qui les accueillent, des moyens techniques et humains d'accompagnement très spécifiques.

#### Le deuxième groupe de handicaps rares est celui des personnes déficientes sensorielles multihandicapées.

Les enfants sourds multihandicapés (ainsi que les aphasiques) sont relativement nombreux puisque leur nombre minimum correspond au "taux plafond" du handicap rare (0,5 pour mille).

Les aveugles multihandicapés ont un effectif inconnu mais sans doute analogue au groupe précédent.

En revanche, les "Sourds-Aveugles", personnes atteintes simultanément de déficiences auditive et visuelle, sont au nombre de 3 000 (0,05 pour mille) dont 1 500 personnes de moins de 60



ans. Leur accompagnement et surtout l'établissement de la COMMUNICATION avec ces personnes réellement "emmurées" sensorielles est d'une haute spécificité.

Mais ce groupe de Sourds-Aveugles illustre bien la complexité du handicap rare. Il est lui-même très divers : 15 % des surdicécités sont congénitales (l'étiologie rubéolique est heureusement en déclin grâce à la vaccination). Les cas d'atteinte plus tardive sont de plus en plus nombreux. Le syndrome de USHER, par exemple, se manifeste par une surdité précoce et une atteinte visuelle progressive à l'adolescence. Le syndrome de C.H.A.R.G.E., déjà cité, appelle lui aussi un accompagnement spécifique compte tenu de la gravité des atteintes somatiques qu'il implique.

### Les effets négatifs de la décentralisation

Très minoritaires, les personnes atteintes de Handicaps rares ont été marginalisées par la départementalisation de la prise en charge des personnes handicapées. Sous la pression des associations, et notamment du C.L.A.P.E.A.H.A. le code de la Santé prévoit depuis 1991 un traitement national du problème des Handicaps rares (compétence du C.N.O.S.S. Comité National des Organisations Sanitaires et Sociales). En 1999 le décret d'application semble enfin proche de sa promulgation.

Le Rapport précité sur les Handicaps rares prévoit un accompagnement à la fois hautement spécifique et de proximité, grâce à la création de petites sections dans des établissements pour personnes "monohandicapées". Il prévoit d'autre part des **Centres de Ressources** soutenant à distance les personnes et professionnels isolés.

Le présent numéro de "Réadaptation" décrit la montée en charge, à partir de

'Le conseil d'Administration du Forum européen des personnes handicapées, instance représentative auprès des autorités européennes comprend 15 représentants des Etats membres (pour la France, le Président du Conseil Français des personnes Handicapées pour l'Europe) et 15 dirigeants d'O.N.G. (Organisations non gouvernementales) telles qu' "Autisme Europe", l'Union Européenne des Aveugles, etc. ...

## MALADIES RARES, HANDICAPS RARES

1998, des trois premiers centres de ce type. Ils concernent surtout les personnes multihandicapées sensorielles. Deux étapes capitales restent à accomplir :

- celle concernant les personnes handicapées atteintes de troubles somatiques très graves,
- pour toutes les catégories, la planification nationale (et la programmation financière) des services et sections d'établissements qui font lourdement défaut.

Le combat de nos Associations, qu'il s'agisse des grandes Associations Nationales ou des "micro-associations" créées par les parents d'enfants atteints d'un syndrome spécifique, reste à poursuivre de manière déterminée.

### L'Europe : un espoir pour les handicaps très rares

Jusqu'à présent l'Union Européenne a surtout consacré ses "directives" et ses cofinancements à l'insertion professionnelle des personnes handicapées ainsi qu'à la définition de normes d'accessibilité.

A l'initiative de certains parents, le **FORUM européen des personnes handicapées**<sup>3</sup>, vient d'inscrire parmi ses priorités l'action en faveur des personnes "présentant des problèmes complexes de dépendance et (ou) incapables de se représenter elles-mêmes".

Un "document de référence", dont la présentation à la Commission Européenne et au Parlement est prévue incessamment, accorde une place toute particulière aux "handicaps très rares". Ce document se réclame du principe de subsidiarité : si les personnes atteintes d'un handicap très rare sont au nombre de quelques dizaines dans chacun des grands Etats membres et quelques unités seulement au Luxembourg ou même au Danemark, toute action effective implique la création d'un "réseau européen" rassemblant les "micro-associations" créées par les parents dans tel ou tel pays. Ces réseaux sont d'autant plus nécessaires que pour tel ou tel syndrome rare, il n'existe parfois de "pôles de compétence" (équipes médicales et éducatives) que dans quelques Etats membres.

Le Conseil Européen (des Ministres) et le Parlement Européen ont adopté cette année, en première lecture, une "position commune" sur les "médicaments orphelins", c'est-à-dire ceux produits en trop petite quantité, s'agissant de maladies rares, pour intéresser naturellement les grands laboratoires pharmaceutiques. Les Etats membres pourront déroger aux règles de la concurrence inhérente au "Grand Marché" européen et favoriser la recherche et la fabrication des médicaments "orphelins".

Certes, les personnes plurihandicapées mêmes si elles demandent une attitude analogue de l'Europe face aux "Handicaps rares" n'entendent pas réduire le handicap à la maladie. Elles ne veulent pas être considérées seulement comme des "patients". Elles sollicitent de l'Europe une prise en compte non seulement de leurs "déficiences", mais de l'accompagnement global dont elles ont besoin, sur les plans éducatif, professionnel et social.

Le Traité d'Amsterdam, dans son article 13, interdit toute discrimination due notamment au handicap. Pour les personnes atteintes de handicaps rares, ce principe restera formel si l'Union européenne ne se mobilise pas pour donner un contenu concret à ce droit en aidant à la création et à l'action des "réseaux de handicaps rares" rassemblant familles (ou personnes très gravement handicapées lorsqu'elles peuvent se représenter elles-mêmes), professionnels de haut niveau.

Les "chantiers" communs à ces personnes très gravement handicapées sont déjà ouverts. Le premier est celui de la communication : les "outils" (langages et techniques) qui permettent à une personne "emmurée" dans ses déficiences de communiquer avec autrui sont de plus en plus nombreux. Ils doivent être connus, diffusés et financés.

Ils doivent surtout, s'insérer dans la pédagogie et dans tout l'accompagnement des personnes atteintes de Handicaps rares, afin de leur offrir le maximum de relations avec leur environnement, le maximum de chances de conquête de leur autonomie et de leur insertion sociale. ■



# Les maladies et handicaps rares

## Données épidémiologiques

C. Cans<sup>1</sup>, C. Rumeau-Rouquette

Il est classiquement reconnu que les données épidémiologiques sur le handicap sont peu nombreuses en France, et ce constat est vrai également pour les handicaps et maladies rares. La situation devrait pourtant pouvoir s'améliorer grâce, d'une part, à l'obtention récente d'un consensus autour du concept handicap rare : "taux de prévalence très bas" et "techniques particulières de prise en charge", et grâce, d'autre part, à la mise en place de structures et/ou enquêtes visant à décrire les handicaps et à surveiller leur évolution. Nous pouvons citer, entre autres, les enquêtes conduites récemment par l'INSERM ou par l'INSEE, les registres de morbidité, et l'ouverture d'un site internet sur les maladies rares (*orphanet*).

### Sources d'information

Elles sont peu nombreuses et schématiquement on peut distinguer trois types de sources.

#### 1) Les données permanentes existantes sur tout le territoire national (statistiques de routine)

En théorie, il serait possible d'obtenir des informations sur les handicaps rares en interrogeant les structures qui prennent en charge ces personnes (*Etablissements et Services spécialisés*), ou celles qui décident des orientations et/ou des aides financières (*CDES, COTOREP*). En pratique le service des Statistiques des Etudes et des Systèmes d'Information (*SESI*) publie régulièrement des données sur la capacité d'accueil et les effectifs présents dans les établissements pour personnes handicapées (*enfants et adultes*). Cependant l'information obtenue à partir des enquêtes ES ne prend pas en compte les patients atteints de handicaps et ne faisant pas l'objet d'un placement.

L'informatisation des données de chaque CDES est récente et il sera intéressant d'observer



<sup>1</sup>REHOP Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire Périnatal - 23 avenue Albert 1<sup>er</sup> de Belgique 38000 Grenoble Tél. 04 76 87 62 40

le type et la qualité des données recueillies en routine par cette structure (*par exemple en ce qui concerne le dénombrement des affections somatiques gravement invalidantes*). La COTOREP ne dispose pas encore de moyens informatiques ni d'une description clinique précise des déficiences et/ou incapacités de la personne atteinte, mais seulement d'une information globale sur la gravité du handicap présenté.

#### 2) Les registres régionaux

Le Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire Périnatal (*RHEOP*) de l'Isère a été créé il y a moins de 10 ans, il a pour objectif la surveillance de la prévalence des déficiences sévères de l'enfant. Les enfants porteurs d'au moins une déficience sévère et résidents en Isère durant leur huitième année de vie sont enregistrés. Le recueil des données a démarré avec la cohorte de naissance 1980, et l'analyse porte actuellement sur les générations 1980-1989. Un projet de registre similaire existe en Haute-Garonne.

Les registres des malformations congénitales sont au nombre de 4 en France (*Bas-*

*Rhin, Bouches-du-Rhône, Centre-Est et Paris*). Leur objectif est différent, puisque centré essentiellement sur la tératovigilance, mais ils peuvent fournir des données sur la prévalence à la naissance d'affections potentiellement invalidantes.

Enfin, compte tenu de la faible prévalence de certains types de handicap, il y a depuis peu des efforts visant à la mise en réseau au niveau Européen de certains registres, notamment des registres d'enfants ayant une infirmité motrice d'origine cérébrale.

#### 3) Les données recueillies dans un but particulier (statistiques spécifiques)

Différentes enquêtes, de durée limitée, sur le handicap existent, dans lesquelles les chercheurs se sont efforcés d'obtenir une description précise des déficiences et incapacités de chaque individu. Il est donc possible d'isoler le sous groupe des personnes ayant un handicap rare. Certaines de ces enquêtes ont été réalisées avec une visée épidémiologique principale, afin de surveiller l'évolution de la prévalence des handicaps de l'enfant (*INSERM U 149, enquêtes portant sur les enfants handicapés d'âge scolaire, nés de 1972 à 1985, réalisées avec la collaboration des CDES*). D'autres



enquêtes ont une visée plus médico-sociale et/ou médico-économique, et portent sur l'adulte aussi bien que sur l'enfant (enquête *Handicaps Incapacités Dépendance de l'INSEE, enquête en Saône et Loire du CTNERHI*). Les données recueillies dans ces enquêtes spécifiques sont exhaustives mais toutes ne sont pas représentatives du territoire national.

## Epidémiologie des handicaps rares

Les handicaps rares et nécessitant une prise en charge particulière sont en général des handicaps associés graves. Ils se recrutent donc parmi les plurihandicaps, les polyhandicaps et les surhandicaps<sup>1</sup>, définis dans la circulaire n° 86-13 du 6 Mars 1986. Les données chiffrées présentées ci-dessous sont issues principalement de l'analyse des données du registre de morbidité de l'Isère (*le RHEOP*). Il importe de garder à l'esprit que ces chiffres ne sont que le reflet de la situation existant au niveau d'un département.

Pour chaque groupe de handicaps rares on s'efforcera de quantifier leur importance en terme de prévalence<sup>2</sup>. On s'interrogera aussi sur l'étiologie des ces handicaps, c'est en effet une étape préliminaire indispensable à l'élaboration de programmes de prévention.

### ■ Surdi-cécité

En Isère 5 enfants d'âge scolaire pour 100 000 ont une surdi-cécité. Ce taux est identique à celui retrouvé en Norvège dans une étude faite en population générale. En France le nombre de places en Institut d'Education Sensorielle pour sourds aveugles est de 10 pour 100 000 en 1996, réparties sur 16 établissements différents. En Europe le taux de prévalence de la surdi-cécité est variable allant jusqu'à 25 pour 100 000 personnes.

<sup>1</sup> Circulaire N°86-13 du 6 Mars 1986

- Les enfants plurihandicapés associent de façon circonstancielle deux handicaps : surdi-cécité, handicap moteur et sensoriel, déficience mentale et sensorielle ;

- les enfants polyhandicapés sont atteints d'un handicap grave à expression multiple chez lesquels la déficience mentale sévère est associée à des troubles moteurs, entraînant une restriction extrême de l'autonomie.

- On appelle surhandicapés les enfants dont le handicap ou les handicaps originels se cumulent avec un handicap acquis d'ordre cognitif ou relationnel ; par exemple les handicapés mentaux légers qui présentent des troubles de la personnalité ou du comportement.

L'étiologie de ces cas de surdi-cécité se rapporte le plus souvent à la période prénatale, puisque dans 9 cas sur 10 il s'agit d'une maladie héréditaire ou d'une anomalie du développement et de la morphogénèse.

### ■ Déficience motrice ou retard mental associé à une déficience sensorielle sévère

Chez un jeune enfant déficient moteur ou déficient intellectuel la présence d'une déficience sensorielle sévère associée, définie par une perte bilatérale >70dB avant correction ou par une acuité visuelle bilatérale < 0,3 après correction, peut suffire à nécessiter des techniques de prise en charge particulières pour une éducation adaptée. Une déficience auditive sévère associée à une déficience motrice et/ou intellectuelle est présente chez 1 enfant pour 10 000, alors que l'association d'une déficience visuelle sévère à une déficience motrice et/ou intellectuelle se rencontre chez 3 enfants pour 10 000.

L'étiologie de ces associations est variable :

● pour une part, elles sont dues à des infections fœto-maternelles particulières (CMV, toxoplasmose, rubéole, ...) ou à des infections de la période néonatale (séquelles de méningite),

● pour une autre part, des maladies dégénératives ou des syndromes polymalformatifs sont à l'origine de ces pluri-handicaps,

● pour les autres, l'étiologie reste imprécise, on note seulement l'existence de facteurs de risque au cours de la période périnatale.

Quant au polyhandicap, lorsqu'il n'existe pas d'autre déficience associée, il sort du cadre des handicaps et maladies rares puisque sa fréquence est relativement élevée, de l'ordre de 1 pour 1000, et qu'il existe, pour sa prise en charge, des établissements définis dans l'Annexe XXIVter bénéficiant d'une programmation départementale ou régionale.

### ■ Epilepsie

La personne atteinte d'épilepsie est encore trop souvent victime de préjugés, ce

<sup>2</sup> La prévalence est la proportion de personnes atteintes parmi une population au cours d'une période donnée.

qui contribue à des difficultés dans sa prise en charge, en particulier pour les enfants ayant une comitativité associée à une ou plusieurs autres déficiences. Cette association est fréquente : 18 % des enfants ayant au moins une déficience sévère sont épileptiques et certains d'entre eux peuvent rejoindre le groupe des handicaps rares.

Entrent également dans ce groupe les enfants pour lesquels l'incapacité résulte uniquement d'une épilepsie sévère avec des crises polymorphes, invalidantes et/ou pharmaco-résistantes, leur fréquence est extrêmement basse, de l'ordre de 1 à 2 pour 100 000, mais leur prise en charge nécessite une expertise médicale particulière. L'étiologie de ces épilepsies sévères invalidantes est souvent mal connue, et lorsqu'elle l'est, elle relève le plus souvent d'une anomalie du développement et de la morphogénèse, ou bien d'infections ou de lésions post-natales.

### ■ Association d'un trouble somatique grave à une autre déficience

Ces associations sont souvent dues à des maladies rares, définies par une fréquence inférieure à 1 pour 2 000. Cela ne signifie nullement que toutes les maladies rares soient responsables d'un handicap rare. Celles qui n'entraînent pas d'incapacité ou seulement un handicap bénin, ou celles qui sont responsables, par exemple, d'une déficience intellectuelle sévère isolée, sortent du cadre des handicaps rares.

Nous avons déjà souligné que les données épidémiologiques sur les handicaps rares sont peu nombreuses, et ceci est encore plus vrai lorsque l'on s'intéresse à des handicaps dus à des maladies rares. En effet, les données d'un seul département sont insuffisantes pour communiquer des estimations chiffrées, et nous évoquerons seulement différentes entités cliniques ayant pu être reconnues par leur fréquence non exceptionnelle (au moins un cas dans le département de l'Isère) et par la nécessité de techniques particulières pour leur prise en charge. Il s'agit de cas :

- d'insuffisance respiratoire chronique sévère, dans le cadre de séquelles de dys-



plisie broncho-pulmonaire, de maladies mitochondriales ou de déficit immunitaire responsable d'infections répétées,

- de cardiopathie invalidante en association le plus souvent avec une déficience intellectuelle sévère dans le cadre d'aberrations chromosomiques,

- d'affections cutanées sévères et récidivantes associées à un retard mental, nécessitant des soins continus spécifiques.

### Au total

Il est nécessaire qu'une collaboration étroite existe entre les professionnels impliqués, mais aussi entre les patients et les professionnels, afin **d'augmenter le niveau de connaissance de ces handicaps rares et d'améliorer la prise en charge**, immédiate et au long cours, des personnes qui en sont atteintes. La description minutieuse des déficiences et/ou incapacités est également primordiale pour orienter le diagnostic étiologique et la prévention qui peut en découler. Seule cette description détaillée pourra permettre la surveillance épidémiologique des handicaps rares, dont **la prévalence peut être estimée à ce jour à 1 pour 2 000**, en cumulant la prévalence des différents groupes étudiés sus cités, soit **350 enfants concernés pour chaque cohorte de naissance en France**.

Les besoins de prise en charge médico-sociale peuvent être semblables pour des personnes porteuses d'un handicap rare dû à des maladies différentes. **Ces besoins doivent tenir compte essentiellement de la présence ou non d'une déficience sensorielle sévère, et/ou d'un trouble somatique grave**. Les étiologies des handicaps et maladies rares sont elles diverses, mais majoritairement d'origine prénatale. ■

#### Références

- *Données sur la situation sanitaire et sociale en France. Ministère de l'Emploi et de la Solidarité - SESI -1998 (p.200-210)*
- *Rapports Annuels du Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire Périnatal de l'Isère.*
- *Site web Orphanet*  
<http://orphanet.infobiogen.fr>

# Maladies rares et médicaments orphelins



Annie Wolf

*Une interview de Mme Wolf,  
Chef de la Mission des médicaments orphelins*

u ministère de l'Emploi et de la Solidarité le service des "médicaments rares" est de création relativement récente puisque son responsable, Mme Wolf, a été nommée en 1995 à sa direction par Mme Weil, alors ministre des Affaires sociales. Mme Wolf, pharmacien, appartient à l'INSERM. Elle a auparavant été chargée de mission au ministère de la Recherche dans le département "médicaments" et le département "santé". Le directeur général à l'INSERM, lui a demandé de réfléchir sur le sujet des "maladies rares et des médicaments orphelins". Son rapport "Les orphelins de la santé" fait le point sur les maladies des pays en voie de développement et les maladies rares et propose différentes actions dans ces domaines. Dans cette interview, elle nous présente avec une grande clarté l'objet de sa mission qui est de développer au niveau national et européen une politique des maladies rares et des médicaments orphelins. **J.S.**

## De 5.000 à 6.000 maladies rares

*Pouvez-vous donner une définition des maladies rares et leur importance en France et en Europe ?*

C'est une maladie grave, voire très grave, handicapante, chronique, évolutive la plupart du temps, mortelle en général, qui touche une petite population, moins de 5 personnes sur 10.000 au niveau

européen. Au total, on dénombre à peu près 5 à 6.000 maladies rares, étant précisé qu'on en découvre toutes les semaines une nouvelle. 80 % d'entre elles sont d'origine génétique, 20 % d'origine infectieuse. Dans ces 20 %, citons le Sida qui fut une maladie rare, (et qui ne l'est plus).

*5 à 6.000 maladies rares, cela veut dire en terme de personnes qui en sont atteintes ?*

A peu près 6 à 8 % de notre population, en France, en Europe comme aux USA.



L'épidémiologie concernant les maladies rares est actuellement balbutiante et très difficile, aussi s'agit-il d'une approximation, mais qui nous permet de dire que la population globale atteinte est très importante.

**Quel est le rôle de votre mission des "médicaments orphelins" ?**

La mission mise en place par Mme Veil quand elle était ministre des Affaires sociales a pour objet de promouvoir ou d'aider à promouvoir une politique européenne en matière de maladies rares et de médicaments orphelins. Cette politique européenne demandait à être accompagnée au niveau national, si bien que ma deuxième tâche a consisté à réfléchir à des outils nationaux complémentaires des politiques européennes et à les mettre en place. Le premier outil sur lequel nous avons travaillé a été l'information sur les maladies rares. Cette démarche m'a paru d'autant plus importante que les familles atteintes vous disent toutes, quelle que soit la maladie, le temps perdu pour aboutir au diagnostic, leur difficulté d'avoir accès à une bonne information, au "bon" service clinique, au "bon" laboratoire de diagnostic, et même aux associations compétentes. À cet effet, nous avons mis en place un outil d'information performant, accessible à tous, gratuit, la base de données "ORPHANET" (en français et en anglais), accessible sur Internet. Elle permet d'avoir accès à une information qui pour chaque maladie répertoriée donne la définition de la maladie, son évolution, ses différents stades, les consultations cliniques spécialisées ou multidisciplinaires existant en France, les laboratoires de diagnostic et de recherche, les thérapeutiques usuelles, mais aussi les "médicaments orphelins" commercialisés aux Etats-Unis et au Japon, enfin les associations de malades. Actuellement, à peu près 700 maladies y sont répertoriées et très bien documentées. A l'évidence, Orphanet répond à une demande essentielle : elle est visitée plus de 7.000 fois par jour. 50 % de ces demandes viennent des médecins et 50 % des malades, tandis que 50 % des interrogations sont françaises et 50 % proviennent du reste du monde. C'est un résultat assez remarquable qui fait d'"Orphanet" la seule base de données de ce genre en Europe.

**Ces interrogations portent généralement sur quels sujets ?**

Tous sont abordés : les centres de soins, les laboratoires de diagnostic, l'évolution de la maladie, les associations de malades.

**A partir de la base de données, vous avez aussi édité un annuaire ?**

L'annuaire, c'est la possibilité pour tous et surtout pour les médecins qui sont peu nombreux encore à disposer d'Internet, d'avoir sur leur bureau un document qu'ils peuvent consulter aisément. Si l'annuaire se présente comme un gros ouvrage, il n'est évidemment qu'un résumé des informations qu'on peut trouver sur Internet, mais qu'on s'efforce de tenir à jour, même s'il y a toujours un certain décalage, on le réédite tous les ans (éditions de l'INSERM - 120 F).

**Pour le moment, nous en sommes au stade de l'espoir, mais tout peut aller très vite.**

**A l'intérieur d'"Orphanet" n'avez-vous pas créé un forum de discussion ?**

Oui, nous souhaitons le faire et l'initiative me paraît importante. Elle répond à la difficulté dans ces maladies d'établir un diagnostic et de proposer une thérapie, elle s'adresse aux médecins et aux chercheurs, leur permet de dialoguer et de profiter des connaissances des rares spécialistes qui travaillent sur les maladies rares. C'est ainsi qu'un médecin australien va pouvoir discuter avec un médecin hollandais de la thérapeutique à mettre en œuvre pour une de ces maladies atteinte d'une de ces maladies rares. La pratique d'"Orphanet" est riche de formation et d'information.

## Les médicaments orphelins

**Aux maladies rares répondent les médicaments orphelins. Pouvez-vous en donner une définition ?**

Ce terme, traduit de l'anglais dans mon rapport, est devenu assez courant. Les parents de ces médicaments sont censés être les industriels qui les développent parce que le marché n'est pas rentable en l'état. D'où ce terme de médicaments orphelins. Tant que nous n'aurons pas mis en place une réglementation suffisamment incitative pour l'industrie, ce que nous sommes en train de faire au niveau européen, nous n'aurons pas de produits.

**Cette réglementation incitative, est-elle déjà en place ou sur le point de l'être ?**

Nous y travaillons depuis 1995. C'est en fait une copie de ce qui existe aux Etats-Unis, précurseurs dans ce domaine. A la fin des années 70, sous la poussée des associations de malades, le Sénat américain a voté une loi en 1983 qu'on a appelé "L'Orphan Drug Act" qui incitait les industriels à développer et à commercialiser des produits orphelins pour ces maladies rares. Nous avons repris les dispositions de cette loi au niveau européen, sur la base de la procédure suivante :

- Première phase, **désignation** du médicament orphelin. L'industriel dépose au Comité de Médicaments Orphelins, au sein de l'Agence européenne, un dossier où il indique qu'il souhaite développer tel produit pour telle maladie, dont il va devoir démontrer que c'est une maladie rare (moins de 5 pers./10.000). (Aux Etats-Unis, le seuil de désignation d'une maladie rare concerne une maladie qui touche moins de 200.000 personnes sur le sol américain).

- Deuxième phase : Le médicament reconnu "orphelin" donne droit à un certain nombre d'**incitations**. Aux Etats-Unis, 50 % des frais des essais cliniques sont pris en compte et l'agence d'enregistrement ne touche pas de redevances. Il s'y ajoute un "protocole assistance", c'est-à-dire une aide technique apportée à l'industriel pour l'élaboration du protocole. Enfin, et c'est là l'essentiel de l'incitation, au moment où le produit a son autorisation de mise sur le marché, on donne à



l'industriel une exclusivité de marché d'une durée de 7 ans. En Europe, nous proposons des incitations financières, des redevances supprimées ou diminuées, le protocol-assistance, et 10 ans d'exclusivité commerciale.

#### **Ce système concerne aussi la France ?**

Quand je parle de l'Europe, j'y inclue la France qui fait partie des quinze pays réunis pour adapter ce règlement. Une politique des médicaments orphelins au niveau national en raison même de la rareté de la maladie aurait été difficile à mettre en oeuvre. Il y a des maladies qui sont tellement rares qu'on en trouve un cas en Hollande, un en Allemagne et deux en Angleterre. En même temps la dimension européenne nous donne des moyens autrement plus conséquents que ceux dont nous pourrions disposer dans notre seul pays: l'enregistrement centralisé à l'agence européenne du médicament, les Fonds au niveau de l'Union Européenne plus importants que les Fonds nationaux. Enfin, l'Europe, c'est 370 millions d'habitants, 2.500 entreprises pharmaceutiques et biotechnologiques. Bref, un marché !

#### **Le dispositif appliqué aux Etats-Unis est-il reproduit stricto-sensu en Europe ?**

Le projet de règlement actuel propose une exclusivité commerciale de dix ans (et non pas sept comme aux USA), qui se présente comme l'incitation majeure du système.

#### **Quel a été le résultat pratique de ces incitations aux Etats-Unis ?**

Aux Etats-Unis, depuis près de 15 ans, 900 médicaments orphelins ont été désignés, et près de 180 médicaments sont déjà commercialisés. Parallèlement, on assiste à la création de nombreuses firmes de biotechnologies, débouchant sur de l'emploi, de l'argent, de la recherche. C'est très positif, très créatif, favorise la recherche, les connaissances et permet de mieux prendre en charge les maladies rares.

#### **Sur les maladies rares et les médicaments orphelins, à quel en stade en êtes-vous au plan de la procédure, au niveau européen ?**

Le projet de règlement sur les médicaments orphelins a été adopté en première lecture au Parlement Européen et devrait être approuvé en deuxième lecture par ce

même Parlement d'ici la fin de l'année 2000, après avoir été parallèlement en discussion au groupe du Conseil des ministres. Ce règlement devra être adopté en codécision par le Parlement et le Conseil des ministres de l'Union Européenne. Ce règlement est indispensable. Il est le seul qui permettra qu'on puisse avoir accès à la thérapeutique. Une deuxième action dépendant de la direction de la santé de l'Union européenne va se traduire par un appel à propositions destiné à financer un réseau de bases de données européennes sur les maladies rares. Orphanet en sera le cœur en ramification avec chaque pays qui le souhaite, qui pourra y entrer dans sa langue, ses données nationales, ses consultations cliniques, ses laboratoires de diagnostic, de recherche, les associations. On devrait avec cette deuxième action surveiller également la survenue de malformations congénitales. La troisième action incluse dans le 5<sup>e</sup> programme cadre de la direction de la Recherche (appel d'offres) a pour objet de financer la recherche sur les maladies rares. Ces trois actions sont parfaitement complémentaires.

### **Création d'Eurordis**

#### **Dans quelle mesure les associations ont-elle été associées à ces actions ?**

A la tête de cette mission, j'ai considéré qu'on ne pouvait pas vraiment parler du problème des maladies rares sans travailler avec les associations de malades que je rencontre et informe très fréquemment. Ma démarche est gênée par l'existence en France de très nombreuses petites associations très dispersées. Alors qu'en France, c'est le gouvernement qui a pris la tête de l'opération, aux Etats-Unis ce sont les associations de malades qui se sont battues et sans lesquelles rien n'aurait pu se faire vraiment. Elles se sont coordonnées ce qui leur permet de parler d'une seule

voix et leur donne beaucoup de force. En France, quatre associations, la Ligue contre le Cancer, AIDES, l'Association de Lutte contre la Mucoviscidose et l'Association Française contre les Myopathies, ont décidé de promouvoir une association européenne représentant les patients souffrant de maladies rares et ont proposé la création d'Eurordis où sont réunies à ce jour 130 associations représentant 12 Etats Européens. Eurordis a son siège à Paris, son Président actuel est suédois, sa vice-présidente anglaise.

#### **L'action menée dans le cadre de votre mission devrait-elle aboutir à des résultats tangibles pour un nombre assez élevé de maladies ?**

Je pense que nous obtiendrons les mêmes résultats que les américains. On va enfin avoir accès à des thérapeutiques alors que nous n'avons encore que des thérapeutiques de confort.

#### **Et dans un temps relativement proche ?**

On constate que la recherche a été très faible dans le domaine des maladies rares, ce qui est normal puisqu'elle n'a pas bénéficié du concours de la recherche industrielle. Si la recherche industrielle se développe, avec les mesures incitatives que je viens de présenter, elle entraînera obligatoirement la recherche publique.

#### **Au terme de cet entretien le bilan vous paraît-il positif ? Peut-on être optimiste ?**

De pouvoir apporter une meilleure information aux millions de personnes atteintes de maladies rares en Europe qui actuellement ne l'ont pas, me paraît très important. La deuxième avancée, c'est donner la possibilité aux industriels de développer les produits afin de disposer un jour de diagnostics et de médicaments adaptés à ces maladies. Pour le moment nous en sommes au stade de l'espoir, mais tout peut aller très vite. ■



● Madame Annie WOLF - Ministère de l'Emploi et de la Solidarité - Secrétariat d'Etat à la Santé - Mission des Médicaments Orphelins - 8 Avenue de Ségur - 75350 PARIS 07 SP. Tél : 01.40.56.53.88 - Secrétariat : 01.40.56.47.09). Fax : 01.40.56.60.52.

● EURORDIS - 13 Place de Rungis - 75013 PARIS

Tél : 01.44.16.27.47 - Fax : 01.44.16.27.12 / Site Internet : <http://www.eurordis.org>

● Madame le Dr Ségolène AYME - INSERM - S.C. 11 - Cartographie du génome humain - 16 avenue Paul Vaillant Couturier - 94807 VILLEJUIF Cedex

Tél : 01.45.59.52.40 - Fax : 01.45.59.52.50

Serveur ORPHANET : <http://www.infobiogen.fr/services/orphanet>



# Le Centre de Ressources expérimental pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants



Jacques Souriau

Une Interview de Jacques Souriau, Directeur du Centre de Ressources de Larnay

et entretien avec Jacques Souriau a pour objet de présenter le Centre de Ressources expérimental pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants qu'il dirige à Poitiers ainsi que la situation de ces personnes handicapées. On y apprend notamment que contrairement à une idée reçue les sourds-aveugles de naissance ne sont pas les plus nombreux et que les personnes très âgées sont aujourd'hui nombreuses à souffrir de ce double handicap avec toutes les conséquences qu'il entraîne. Jacques Souriau qui a eu longtemps la direction du Centre pour sourds-aveugles de Larnay près de Poitiers est une personnalité reconnue au plan national et international pour sa compétence dans le domaine des sourds-aveugles.

## Trois catégories de personnes sourdes-aveugles

*Quel est le nombre de personnes considérées comme sourdes-aveugles ou sourdes-malvoyantes ?*

Il nous est difficile de répondre à cette question. On ne peut faire que des estimations qui proviennent des projections d'études faites dans d'autres pays. La plus précise que je connaisse est une étude norvégienne qui évalue la proportion de personnes sourdes-aveugles à 5/100 000. En France, on peut dire qu'ils sont entre 3 et 5.000 personnes. Beaucoup d'autres pays mentionnent des estimations plus élevées allant jusqu'à 10/100 000, voire 12/100 000.

*Pouvez-vous définir les personnes sourdes-aveugles ?*

On appelle personnes sourdes-aveugles des personnes qui ont une déficience auditive grave et une déficience visuelle grave. A l'intérieur de ce groupe, certaines sont nées avec ce handicap, d'autres l'acquerraient au cours de la vie. Dans ces dernières, on trouve des personnes sourdes qui perdent la vue progressivement. D'autres, qui voyaient et entendaient et à un moment de leur vie, soit à la suite d'une maladie, soit à la suite d'un accident ou de la vieillesse perdent la vue et l'audition. Dans cette dernière catégorie, encore peu connue, on trouve des personnes âgées qui ont plus de 85-90 ans.

1 C.E.S.S.A Larnay - 86580 BIARD

*Les premières sont-elles les plus nombreuses ?*

Ce ne sont pas les plus nombreuses. Ce sont les personnes âgées qui sont les plus nombreuses et les moins connues. Actuellement, ce secteur commence à faire l'objet d'un intérêt nouveau, parce que dans tous les pays d'Europe en particulier, l'espérance de vie s'accroît. De plus en plus de personnes atteignent un grand âge mais leurs organes des sens sont considérablement atteints, ce qui rend leur vie quotidienne difficile et peut conduire à des interprétations erronées de leur situation. C'est ainsi qu'on va dire d'une personne âgée qui n'entend pas qu'elle commence à perdre la tête. Historiquement, la prise en charge des sourds-aveugles a commencé avec les enfants, en particulier les enfants sourds-aveugles de naissance, qui représentent statistiquement le groupe le plus faible mais qui soulèvent des problèmes complexes du fait de l'association à leurs handicaps sensoriels d'atteintes neurologiques. C'est progressivement qu'on a commencé à s'intéresser aux personnes devenues sourdes-aveugles à la suite d'une maladie dont les effets sont progressifs. Le syndrome d'Usher, maladie qui se manifeste par une surdité de naissance associée à une détérioration progressive de la rétine, en est un bon exemple.

*Les soins et l'éducation qu'on peut leur donner aboutissent-ils cependant à des progrès significatifs ?*



Au cours des 30 dernières années, il y a eu des mutations importantes dans les formes de prise en charge, en raison de progrès significatifs qui nous ont amené à des réajustements conceptuels et pédagogiques.

Chez les enfants, l'accent a beaucoup porté au départ sur l'acquisition des systèmes de communication : la langue des signes tactile, l'alphabet dactylogique dans la main, les écritures pictographiques visuelles et tactiles, etc... On s'est rendu compte que la maîtrise (plus ou moins importante) de ces outils ne se traduisait pas nécessairement par une communication facile, souple, soutenue et que, cependant, ces enfants devenus adultes, faisaient preuve d'une certaine passivité.

Ce constat nous a amené - aussi bien les professionnels du secteur en France, que ceux de nos confrères à l'étranger qui gèrent des programmes d'éducation - à nous intéresser aux aspects de la communication qui se développent avant l'acquisition du langage, c'est-à-dire à celle qui existe avec des bébés de 3 ou 6 mois à travers des jeux corporels relativement structurés et chargés d'émotions, qui permettent des dialogues dans lesquels ils ont leur propre part. On a essayé de retrouver comment chez des enfants sourds-aveugles (ou même des adultes) on

pouvait faire émerger les mêmes fonctionnements en utilisant des voies différentes, liées au toucher et à l'observation des mouvements du corps. En effet, avec un enfant qui ne voit pas, on ne peut pas, pour jouer, s'appuyer sur l'expression du visage ou les appels du regard comme on le fait avec les bébés voyants. Cette démarche est au cœur de la communication entre les êtres humains et elle est essentielle pour les personnes handicapées dont la qualité de vie et l'image d'elle-même est améliorée, ce qui les incite à devenir plus actifs.

#### *Le problème ne se pose-t-il pas en termes différents pour les personnes âgées ?*

Le problème est complètement inverse. On a affaire à des personnes qui ont la compétence communicative, l'expérience du dialogue, de l'échange, etc... mais qui ont besoin de trouver de nouveaux systèmes pour pouvoir communiquer. Une personne âgée qui a vu et entendu, parle normalement, sait lire, écrire, va essayer de continuer à utiliser ce type de savoir faire. Il lui sera difficile de se mettre à la langue des signes : en effet, même à 30 ou 40 ans, on a toujours tendance, quand on perd la vue ou l'audition, à essayer de continuer à utiliser les systèmes qu'on connaît en les réadaptant.

Nous avons eu une réunion au mois de novembre avec 5 personnes sourdes-aveugles qui utilisaient différents moyens de communication. L'une avait recours à un transcritteur qui écrivait les propos de la réunion sur une plage braille. Ce système ne permet pas de transmettre le caractère corporel, émotionnel, humain du dialogue. Contrairement aux gens qui utilisent la langue des signes tactile et qui ressentent à travers le mouvement des mains, la tonicité musculaire, l'élément émotionnel que nous ressentons tous quand nous parlons et écoutons. Ce problème assez complexe fait ressentir la nécessité de coder des émotions et/ou d'utiliser une stylistique adaptée. Cette réunion nous a encouragés à travailler avec ces personnes sur la meilleure façon d'améliorer la communication.

#### *Quelle est la situation sociale des personnes sourdes-aveugles ?*

Les enfants sont soit dans des établissements spécialisés pour la surdicécité, soit dans des structures telles que centres d'action médico-sociale précoce, école de sourds, voire en milieu scolaire ordinaire, quelques uns sont dans leur famille. Les situations sont tout à fait variables et notre rôle est de travailler avec leur environnement. Si l'enfant est très entouré professionnellement, avec du personnel très compétent, notre rôle consiste à renforcer la compétence de ce personnel. On est dans une situation de collaboration. Si l'enfant est dans sa famille, la situation est un peu plus complexe, mais ce sont des cas relativement rares. Il faut trouver dans son environnement des intervenants proches qu'on va former pour s'occuper de cet enfant. Le premier de ces intervenants est la famille, mais il peut y avoir aussi des professionnels. La situation est un peu compliquée à résoudre quand on ne dispose pas de structures relais comme les centres d'action médico-sociale précoce.

#### *Et quand ils sont devenus adultes ?*

On peut distinguer trois cas de figure : il y a ceux qui restent dépendants, ne sont pas en mesure d'exercer une activité professionnelle, ni de vivre seuls, qui sont la majorité chez les sourds-aveugles de naissance. A leur intention, il existe

#### **Le Centre de Ressources expérimental pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds-malvoyants**



La "Maison bleue" à Larnay

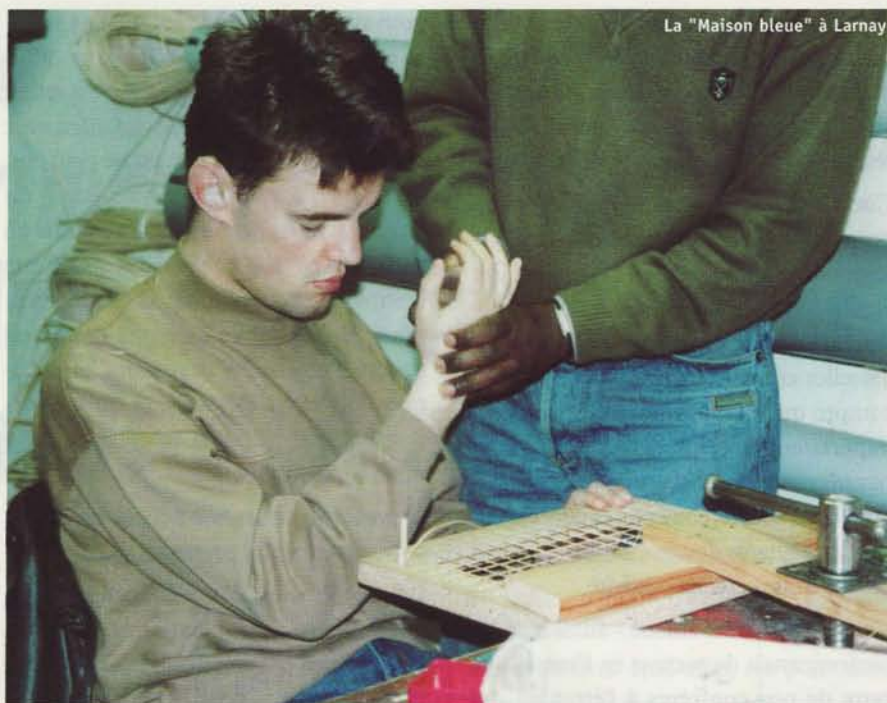


des structures telles que les foyers occupationnels, les MAS, comme celle qui est en cours de construction dans la région parisienne (à VELIZY<sup>2</sup>). On y dispose de structures d'accueil comprenant éventuellement une partie médicalisée. Le projet de vie dans ces établissements doit prendre en compte d'une part la recherche d'une plus grande autonomie, d'autre part par des activités à caractère culturel, social, créatif, d'expression etc... ainsi que des activités occupationnelles. On trouve aussi des jeunes qui sont en mesure d'aller en CAT avec Foyer d'Hébergement ou logement indépendant. Enfin, il y a des sourds-aveugles qui vivent chez eux ou dans leur famille de façon totalement indépendante. Ceux qui avaient un travail et qui au cours de leur vie professionnelle ont perdu la vue et l'audition peuvent parfois le garder, mais pour ceux qui en ont jamais eu, il est extrêmement rare de trouver une insertion professionnelle.

#### *Qu'en est-il des personnes âgées ?*

C'est un secteur qu'on connaît moins parce qu'il est très nouveau et pour lequel on n'a pas fait encore de recherches systématiques. Nous savons seulement que les personnes âgées concernées sont nombreuses, de l'ordre de deux à trois mille. Le Centre de Ressources s'est contenté jusqu'à présent de répondre à des demandes émanant de personnes âgées vivant chez elles. Elles ressentent des difficultés à se déplacer, à participer aux conversations. Notre rôle va être, par exemple, d'aider à améliorer les conditions d'éclairage, ce qui peut paraître banal, mais peut améliorer sensiblement leur condition de vie. On essaie aussi de faire en sorte que l'entourage sache s'adresser à la personne de façon adaptée, c'est-à-dire en lui faisant face, en étant mieux éclairée (parce qu'on comprend beaucoup mieux quelqu'un si on le voit, surtout si la personne a un niveau d'audition très bas). Le travail est immense dans ce domaine et je ne pense pas que le Centre de ressources puisse agir directement auprès de chacune de ces personnes. A mon avis la stratégie qu'il faut

<sup>2</sup> Ce projet est géré par l'Entraide Universitaire



**"Répondre à des besoins de personnes qui ne sont pas pris en charge par les institutions".**

dra mettre en place sera de passer par le biais des réseaux professionnels qui sont amenés à intervenir chez les personnes âgées, comme les travailleuses à domicile, dont nous devrions pouvoir améliorer la formation.

### **Le Centre de Ressources**

#### *Pouvez-vous préciser l'objet du Centre de ressources pour les sourds-aveugles que vous dirigez ?*

Le Centre de Ressources concerne des personnes atteintes de déficiences auditives et visuelles graves, ainsi que des personnes sourdes dont la déficience visuelle leur permet encore de se déplacer, de repérer les gens dans l'espace etc..., qui peuvent ne pas se sentir concernés par le monde des aveugles. C'est pourquoi on l'a appelé Centre de Ressources expérimental pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds malvoyants. Son objet, d'une certaine façon, est de répondre à des besoins de personnes, qu'elles vivent ou non en institution, qui ne sont pas pris en charge par les institutions. Ouvert en septembre 98, il est le résultat d'une longue maturation. Pour diriger auparavant un établissement d'enfants sourds-aveugles, j'ai été souvent sollicité par des personnes extérieures à mon établissement, confrontées

à des besoins extrêmement variés que notre association nationale pour les sourds-aveugles l'ANPSA n'avait pas les moyens de satisfaire. J'avais également été amené à connaître à l'étranger des dispositifs qui sans être des centres de ressources, au sens où celui de Poitiers vient d'être créé, en étaient proches, avec l'existence d'équipes polyvalentes travaillant sur de larges zones de territoire. Notre demande a également bénéficié du soutien des pouvoirs publics qui nous a apporté les moyens financiers nécessaires.

#### *Vous pensez notamment aux moyens en personnel ?*

Nous allons avoir à terme la possibilité de recruter 10 personnes équivalent temps plein, réparties en deux catégories. Les unes, les moins nombreuses sont affectées à des tâches d'administration, de direction, d'animation, les autres sont des personnes recrutées pour leur expérience de terrain que nous avons souhaité maintenir. C'est la raison pour laquelle elles travaillent à mi-temps ou quelques jours par semaine sous la forme de mise à la disposition. Ces personnes sont spécialisées soit dans le secteur des enfants, soit dans le secteur des adultes dépendants, soit dans le secteur des adultes dits autonomes.



Si je prends l'exemple de l'équipe qui s'occupe des enfants, son travail consiste essentiellement à collaborer avec les familles et les professionnels qui entourent les enfants sourds-aveugles qui ne vivent pas dans des institutions spécialisées mais dans des centres d'action médico-sociale précoce, des écoles de sourds ou d'aveugles, voire des écoles ordinaires. Elle a pour objet d'apporter à la famille et aux professionnels qui entourent l'enfant, des informations, des soutiens qui leur permettent de prendre en compte la dimension surdicécité des enfants dont ils ont la charge.

#### *La création de ce Centre de Ressources s'est-elle heurtée à des difficultés ?*

Il y a avant et après la création. Avant, il a eu toute une série d'étapes qui sont le vote d'un budget par le Parlement, le passage en CNOSS, etc... autant de démarches administratives qui se sont déroulées correctement et assez rapidement, puisqu'il s'est écoulé deux ans entre l'élaboration du projet et sa réalisation. Après, au niveau de sa mise en place, nous sommes confrontés à l'obligation d'accomplir les missions qui nous sont confiées et de répondre aux demandes des personnes handicapées et de leurs familles qui sont considérables.

#### *Quelles sont les missions que vous jugez prioritaires ?*

Nous n'avons pas voulu être un organisme d'information diffusant des plaquettes. Notre philosophie dans un premier temps a été d'être au plus près des personnes, auxquelles nous avons consacré beaucoup de temps. Maintenant, on commence à travailler sur des actions plus volontaristes. C'est ainsi qu'on est en train de mettre en place un projet dans le sud-ouest pour essayer de savoir où sont les personnes sourdes-aveugles, leur nombre, la nature de leurs besoins, de façon à dégager des types de conduite par rapport à ces personnes. On va vraisemblablement découvrir la présence d'adultes sourds-aveugles de 30 à 60 ans dans des maisons d'accueil spécialisées et des hôpitaux, ainsi que l'existence de nombreuses personnes âgées en maisons de retraite, toutes institutions auprès desquelles il nous faudra travailler.

#### *Sur quoi les demandes portent-elles ?*

La première porte sur le soutien et l'élaboration de projets éducatifs, pédagogiques, la deuxième porte sur une aide à l'orientation, la troisième sur les aides à l'amélioration des conditions de vie quotidienne, à domicile.

#### *Êtes-vous en mesure d'apporter des réponses à ces demandes ?*

Le Centre de Ressources qui n'en a pas les moyens n'a pas vocation à être distributeur de services directs, mais son action peut passer par des relais relativement individualisés ou plus institutionnels. L'exemple typique du relais individualisé est celui d'un enfant suivi par un CAMSP. Notre rôle va être d'apporter un supplément de formation autant à la famille qu'aux professionnels dans une démarche qui n'est pas univoque, puisque ces personnes vont aussi enrichir notre expérience. Notre rôle est d'instaurer une synergie et de valoriser au maximum les compétences de chacun. Nous travaillons aussi avec des relais institutionnels qui existent déjà. Nous avons actuellement des contacts avec les Centres de formation des interprètes en langue des signes pour que ceux-ci sachent comment interpréter pour les personnes sourdes-aveugles. Nous avons aussi d'autres contacts avec les services de consultation pour personnes sourdes, notamment avec la consultation médicale de la Salpêtrière à Paris, en particulier pour travailler en collaboration avec eux à la prise en charge des personnes atteintes du syndrome d'Usher sur des sujets comme l'évaluation de l'évolution de la vision ou l'opportunité de les faire rentrer dans un réseau d'échanges à caractère social pour lutter contre la solitude.

A ces actions directement orientées sur les personnes s'ajoute des actions globales, comme les journées d'études que nous avons organisées en mai dernier sur le Syndrome d'Usher et le Syndrome de Charge qui ont réuni familles, médecins, professionnels ou des stages de sensibilisation pour les personnels de surdi-cécité travaillant auprès d'enfants ou d'adultes atteints de surdi-cécité.

#### *Votre demande prend-elle en compte aussi l'évaluation de votre travail ?*

Le problème de l'évaluation mérite d'être posé rapidement. Elle peut se faire à deux niveaux quantitatif et qualitatif. Le premier, quantitatif consiste à décrire l'activité que nous avons grâce à l'élaboration de statistiques sur le nombre de personnes suivies, les interventions etc... C'est un premier élément qui permet à nos financeurs d'avoir une image concrète de notre activité. Mais le fond du problème, c'est l'évaluation qualitative, c'est-à-dire de vérifier si ce que nous faisons correspond à des besoins et dans un second temps apporte une amélioration. L'idée qui est la nôtre et celle des autres centres de ressources, c'est de mettre en place au cours de l'année un projet de procédure qui conjugue interne et externe, et fasse appel à un organisme extérieur. On devrait s'orienter vers un système qui nous permette de rendre des comptes aux pouvoirs publics et de vérifier si l'on ne va pas vers des voies sans issue afin de faire les réorientations nécessaires en temps utile, et choisir nos priorités. L'année 1999 devrait voir la mise en place de cette procédure d'évaluation, que d'un point de vue personnel je considère comme devant être continue et inscrite dans notre budget.

#### *Avez-vous des relations avec les autres centres de ressources ?*

La rapidité avec laquelle nous avons créé notre centre de ressources est due pour beaucoup au fait que nous avons eu des contacts extrêmement étroits avec les autres Centres de Ressources.

#### *Quels enseignements pouvez-vous tirer de cette confrontation avec les autres Centres de Ressources ?*

Le premier élément, c'est que cette confrontation a aidé à la définition et à la reconnaissance du concept. Pour autant nos fonctionnements sont sans doute un peu différents en raison des populations qui ne sont pas les mêmes et de la spécificité de nos histoires. Pour avoir travaillé ensemble nous avons néanmoins une philosophie commune, sans pour autant être en situation de concurrence ce qui est de nature à rassurer les pouvoirs publics sur nos relations ultérieures. ■



L'IME La Pépinière

## À l'IME "La Pépinière" de Loos, on privilégie la participation des parents

Jean Savy

**P**remier établissement créé voici près de 30 ans pour accueillir des enfants déficients visuels avec handicaps associés jusqu'alors privés d'institutions spécifiques, l'IME "LA PÉPINIÈRE" à Loos, près de Lille se place sous le signe d'une étroite collaboration entre professionnels et parents.

C'est encore un peu la campagne, mais la ville grignote chaque année sur les champs. Au loin, on aperçoit la masse du CHU, derrière à 6 km, Lille se devine plutôt qu'elle

ne se voit. L'IME "LA PÉPINIÈRE" à Loos créé voici près de 30 ans sur l'initiative de l'ANPEA, par son actuel directeur Marcel Wattel, et en étroite collaboration

avec les parents du groupe du Nord de l'association aligne dans un parc de 15 hectares au gazon bien entretenu, une série de pavillons en briques, en majorité en rez-de-chaussée, qui abritent des lieux d'éducation et de vie. Si à l'origine, l'établissement n'a compté que huit pensionnaires, il accueille aujourd'hui en internat de semaine 96 enfants et adolescents déficients visuels avec handicaps associés, dont le recrutement pour l'essentiel (80 %) porte sur le Nord et le Pas-de-calais, également sur l'Aisne, la Somme et l'Oise.

Premier établissement de ce type, l'IME "LA PÉPINIÈRE" a dû, pour ouvrir, lutter contre des préjugés qui faisaient des



Marcel WATTEL est directeur du Centre La Pépinière à Loos. Il supervise également le fonctionnement du Centre de Ressources pour déficients visuels avec déficiences associées, dont il a confié la direction à Dominique MATHON. Initialement enseignant, maître formateur au Centre de Préparation au CAEI à l'Ecole Normale de Lille devenue l'Institut Universitaire de Formation des Maîtres, c'est à la suite de sa rencontre avec l'A.N.P.E.A. qu'il a créé, en étroite collaboration avec cette association, voici près de 30 ans, l'IME LA PEPINIERE.

Le Centre de Ressources, précise-t-il, n'aurait pu se réaliser sans l'expérience acquise dans le cadre de l'IME LA PEPINIERE.



enfants déficients visuels avec handicaps associés des enfants réputés inéducables pour lesquels il n'existait aucun établissement spécifique. Les établissements de déficients visuels ne les acceptaient pas en raison de leurs handicaps associés, les autres les refusaient en raison de leur déficience visuelle. Cette double exclusion a été au départ de l'IME "LA PÉPINIÈRE" en apportant aux familles une réponse à leur attente et à leur désarroi.

"Notre premier travail, confie Marcel Wattel, a consisté à sortir les enfants du monde "végétal" ou "animal" dans lequel on les avait cantonnés jusqu'alors en s'appuyant sur leurs capacités, leurs ressources et non sur leurs manques ou leurs différences". Une démarche qui n'a pu se faire qu'en raison de la solidarité très forte, qui dès l'ouverture, a existé entre les parents et les professionnels. Celle-ci se poursuit comme peut en témoigner la réunion chaque année des uns et des autres au cours d'une kermesse qui réunit pas moins de 1000 personnes.

Les enfants et jeunes accueillis souffrent tous d'une pathologie ophtalmique qui s'inscrit, la plupart du temps, dans le cadre d'une affection plus vaste affectant le système nerveux central :

- 46.5 % sont aveugles
- 41.5 % sont amblyopes
- 12 % d'entre eux présentent une cécité corticale.

Tous associés à cette déficience visuelle une déficience mentale sur laquelle viennent se greffer des déficiences diverses :

- déficiences motrices : 38 %
- troubles du langage : 20 %
- handicap lié à la taille (nanisme) : 9 %
- épilepsie : 34 %, dont 13 % d'entre eux ne sont pas stabilisés.
- troubles de la personnalité : 75 % (dont autistes : 25 %).

Avec les années, la Pépinière -et c'est une constatation que l'on retrouve dans tous les établissements de réadaptation- a vu s'accroître la gravité des handicaps, l'association de la déficience visuelle à l'autisme associant un maximum de difficultés.



IME LA PEPINIERE - Allée Glatigny - rue Paul DOUMER - 59120 LOOS  
Tél. 03 20 97 12 00

## LA SALLE D'ÉDUCATION SENSORI-MOTRICE



On peut la considérer comme un modèle du genre. On y trouve réunis :

- Une salle d'éveil où sont rassemblés de multiples jeux destinés à stimuler les sens, comme une piscine remplies de balles, un lit vibratoire, une balancelle, un caisson de résonance, etc...
- Un espace de stimulation visuelle pour ceux qui ne sont pas totalement aveugles



où l'on travaille dans le noir avec des lumières fluorescentes, des sources lumineuses diverses.

- Une salle d'éveil qui s'adresse aux très jeunes enfants à qui l'on s'efforce de dispenser des activités cognitives.



Quand on l'interroge sur les espoirs que les parents peuvent attendre de l'admission de leurs enfants à l'IME, Marcel Wattel estime néanmoins que la focalisation sur les manques est particulièrement piégeante, qu'à partir d'un déficit donné, la marge de

progression peut rester plus importante qu'on ne le croit au départ, que tous les enfants progressent parfois même de façon spectaculaire et que tous les progrès constatés, même les plus modestes, témoignent de ressources insoupçonnées chez ces enfants dont l'expérience de vie les amène bien souvent à se dépasser et à créer de nouveaux horizons d'humanité.

## Un panel de services divers

La Pépinière est agréée au titre de l'annexe XXIV quinquies pour accueillir en mixité des jeunes de 6 à 20 ans déficients visuels et multihandicapés.

Il comporte :

- une section de première formation professionnelle,
- un service d'aide à l'acquisition de l'autonomie et à l'intégration scolaire,
- un service d'accompagnement familial et d'éducation précoce pour les enfants de la naissance à trois ans.

L'IME est divisé en **trois services éducatifs** :

- les petits de 6 à 12 ans,
- les moyens de 12 à 15 ans,
- les grands de 15 à 20 ans.

Avec à la tête de chacun, un chef de service et la présence d'un médecin psychiatre vacataire.

Il s'y ajoute un service paramédical qui regroupe notamment : balnéothérapie, salle de rééducation, orthophonie, salle de psychomotricité, etc...

L'établissement bénéficie également d'une équipe médicale très complète avec la participation d'un médecin ophtalmologiste, d'un neuropédiatre, d'un médecin de rééducation fonctionnelle, d'un médecin généraliste. Chaque groupe d'enfants, suivant la gravité des pathologies qu'il réunit va bénéficier d'un encadrement plus ou moins étoffé : l'hébergement et la restauration se font dans des pavillons séparés où chaque groupe a sa salle à manger et de loisirs, des chambres, une cuisine sous la responsabilité d'une maîtresse de maison qui joue un peu le rôle d'une mère de famille. Au total, l'établissement compte 107.70 équivalents temps plein, dont 63 éducateurs. Son prix de journée est de 1 704.63 F.

Chaque enfant va bénéficier d'activités adaptées à ses besoins : des salles spécialisées ont été aménagées : salle sensorimotrice (voir encadré), salle d'éducation structurée pour enfants autistes aveugles, salle informatique, salles d'activités cognitives, ludothèque, AVJ...

Signalons enfin qu'une école à deux classes existe au sein de l'établissement.

Des ateliers sont également mis à disposition : poterie, musique (voir encadré), horticulture (voir encadré), ferme, équitation...

## MALADIES RARES, HANDICAPS RARES

### L'ATELIER MUSIQUE

*Il s'agit d'un atelier très libre où l'on ne force pas les enfants à apprendre à jouer d'un instrument, mais par le biais des sons, à s'exprimer. On y voit des enfants qui tapent sur un tambour, des cymbales, pour ne citer que ces deux exemples ou encore qui spontanément, se mettent à danser. Il y est fait appel aux musiques les plus diverses. L'atelier de musique peut se prévaloir d'avoir constitué un orchestre de 9 jeunes musiciens handicapés qui ont à leur actif la création d'un cédérom de qualité.*

Si la prise en charge de la rééducation et des soins fait appel à de multiples techniques, celle-ci souligne Marcel Wattel, obéit à deux principes qui sont sans doute pour beaucoup dans les résultats obtenus et le bon climat qui existe entre professionnels et parents. Le premier consiste à faire que la décision se prenne dans un esprit d'équipe, le plus près possible des pratiques ; le second consiste à donner aux familles la possibilité de prendre leur destin et celui de leur enfant en main, en s'appuyant sur leur savoir-faire, en les associant intimement à la vie de l'établissement et en ayant toujours à l'esprit qu'ils sont irremplaçables auprès de leur enfant.

Les enfants et adolescents accueillis à la Pépinière vont y vivre pour certains, 14 ans durant. A leur sortie, ils vont s'orienter suivant leurs acquis, mais aussi les possibilités d'accueil, vers un CAT, un foyer occupationnel, ou dans leur famille. "On assiste souvent, à leur retour en famille, remarque Marcel Wattel, dans l'impossibilité pour les parents de disposer des moyens nécessaires pour les prendre en charge, à des régressions. Un constat qui n'est pas acceptable, ni sur un plan économique, compte tenu des investissements antérieurs demandés, ni surtout sur un plan humain".

### LE JARDIN DES SENTEURS

*L'atelier horticole a réalisé avec le concours des enfants un "jardin des senteurs", dont les différents parterres traversés de longues allées sollicitent tous les sens : la vue, avec des fleurs très colorées, le toucher, avec des feuilles différenciées, l'odorat, avec des plantes aromatiques, l'ouïe avec des plantes qui bruissent au vent. Une fontaine sert de repère auditif, les jardinières de fleurs sont à hauteur de fauteuil roulant et l'étiquetage est à la fois en noir et en braille.*



IME La Pépinière, le "Jardin des Senteurs"



# Centre Ressources "La Pépinière" pour enfants et adultes déficients visuels multihandicapés

Marcel Wattel, Directeur La Pépinière  
D. Mathon, Directrice Centre Ressources  
P. Giovannetti, Psychologue Centre Ressources

## Objet du Centre Ressources

La situation des personnes déficientes visuelles multihandicapées est parfaitement caractérisée par les deux critères définissant le handicap rare :

- taux de prévalence très bas,
- nécessité d'une prise en charge très spécifique.

La conjonction de ces deux critères implique pour de nombreuses personnes, enfants, adultes et leur famille, soit l'absence de solution adaptée au niveau départemental ou régional, soit l'orientation vers des structures ne pouvant pas répondre techniquement à tous les besoins.

Face à cette réalité, le Centre Ressources a deux finalités essentielles :

- assurer la recherche, l'élaboration et la mise en œuvre de réponses de proximité afin d'éviter à la personne déficiente visuelle multihandicapée, l'éloignement ou la séparation systématique avec sa famille.
- créer des pôles régionaux, en association étroite avec les structures existantes et les parents, pouvant, à moyen ou à long terme, devenir eux-mêmes des Centres Ressources.

Il s'agit donc de rétablir progressivement l'équilibre des réponses adaptées sur l'ensemble des régions en déconcentrant les savoir-faire spécialisés et les supports techniques.

## Le multihandicap - place de la déficience visuelle, peut-on espérer des progrès significatifs ?

Il convient de rappeler certaines définitions reprises par ailleurs au niveau européen :

- le multihandicap nécessite des approches spécifiques et nouvelles tant sur le plan éducatif que thérapeutique.

- le multihandicap ne peut être subdivisé dans ses composantes spécifiques.

Les différents handicaps ne s'ajoutent pas, mais s'aggravent mutuellement, se potentialisent, et confèrent à chaque personne multihandicapée, une manière d'être au monde fondamentalement originale.

L'intérêt de cette définition est d'insister sur l'originalité de chaque personne multihandicapée, originalité non réductible à la somme de ses handicaps.

L'acte de voir recouvre bien d'autres choses que la vision elle-même (attention, affectivité, éducation, mémoire, etc...). Il joue un rôle essentiel dans le développement de l'enfant (contact œil à œil, interaction mère-enfant, saisie d'informations, relation d'attachement...).

A elle seule, la déficience visuelle privant l'enfant d'une stimulation sensorielle primordiale, devrait être considérée comme l'un des paramètres essentiels dans les retards ou anomalies de développement constatés.

L'association de cette déficience visuelle avec une ou plusieurs autres déficiences peut provoquer l'apparition et l'installation de troubles ou d'incapacités, qui, à l'origine, n'étaient pas inclus dans l'étiologie ou dans le tableau clinique.

Certains tableaux cliniques mentionnant des associations multiples (exemple : retard du développement sensori-moteur et intellectuel, troubles du comportement ou de la personnalité) datent parfois de plus de 30 ans, c'est à dire d'une époque où ces enfants n'étaient pas pris en charge de façon adaptée ou pire, jugés inéducables.

Les recherches pédagogiques et thérapeutiques ont permis de mettre en évidence :

- qu'une prise en charge précoce et adaptée améliorerait grandement le pronostic,
- que l'approche initiale devait être globale.

L'importance d'une approche stimulante, respectant l'enfant n'est plus à démontrer. La plasticité cérébrale de l'enfant est d'autant plus mobilisable que l'enfant est jeune, les stimulations se doivent d'être le plus précoces possible.

L'accent est donc mis sur l'importance de ces stimulations précoces qui, dans une ambiance affective et relationnelle chaleureuse, ont pour objectif d'aider l'enfant à être réceptif à tout ce qui l'entoure, à lui apprendre à utiliser ses organes de perception en coordination avec le développement de ses activités motrices, et de le faire passer du rôle de sujet passif-réceptif à celui de sujet actif maître d'œuvre de son développement.

Mettant à profit ce type d'approche, nous avons pu constater en matière de stimulation visuelle qu'une action adaptée en ce domaine peut amener l'amélioration sinon la disparition de certains troubles ou incapacités.

De même, nous avons pu constater qu'une action précoce et adaptée tant dans le domaine de la sensorialité de suppléance que dans la discrimination progressive des messages, de la communication, de la stabilisation psycho-affective, peut également amener une amélioration parfois spectaculaire de l'efficacité visuelle.

## Les demandes

Pour les institutions ou services, c'est bien souvent l'association des troubles qu'ils soient d'ordre comportemental,



moteur ou intellectuel en plus du déficit visuel qui justifie la demande d'aide au Centre Ressources. Car ces troubles associés font d'une part, échec aux techniques habituelles de prise en charge des déficients visuels et nécessitent des techniques spécifiques et complexes que les équipes formées en général au mono handicap ne peuvent appréhender sans formation complémentaire.

Inversement, les structures habilitées à recevoir des enfants multihandicapés interpellent le Centre Ressources afin d'affiner leurs méthodes éducatives parfois limitées par la déficience visuelle.

**Pour les familles**, la demande est souvent très précise, elles souhaitent au-delà d'un lieu d'écoute, d'une information, d'un diagnostic... avoir la capacité de s'approprier des techniques, un savoir-faire, qui, au quotidien, leur permettra une prise en charge éducative globale de leur enfant, tant sur le plan cognitif que du développement général et des actes de la vie quotidienne.

Certaines demandes, qu'elles viennent de parents ou de professionnels, se situent dans la recherche d'un placement adapté. Nous sommes confrontés à des jeunes dans leur milieu familial, sans aucune solution éducative ou à des structures qui veulent bien les accueillir, mais ne peuvent assurer leurs problèmes spécifiques en leur garantissant un projet éducatif adapté.

De même, l'établissement d'un bilan d'efficacité visuelle nous est souvent adressé, car il s'agit au-delà d'une acuité visuelle déjà déterminée par un professionnel du secteur d'origine, de mettre en évidence les stratégies éducatives les plus propices au développement du reste visuel, en tenant compte de l'interaction des autres déficiences.

### **Les moyens matériels et humains du Centre Ressources**

A l'heure actuelle, le Centre Ressources utilise les infrastructures de l'IME LA PEPINIERE, qu'il s'agisse des espaces éducatifs et rééducatifs ou des espaces administratifs.

La création des Centres Ressources étant inscrite dans une dimension expérimentale, il paraissait en effet plus réaliste de pouvoir évaluer les besoins et de pouvoir effectuer des projections réalistes avant d'amorcer une politique tendue vers une plus grande autonomie.

Autonomie qui restera toute relative. Le Centre Ressources continuera à bénéficier des équipements spécialisés de " la Pépinière " ainsi que ponctuellement de son plateau technique.

Les personnels du Centre Ressources dont l'expérience et le savoir-faire ont été acquis dans le cadre de l'Institut continuent partiellement à y exercer.

La proximité et l'interdépendance contribueront à développer de nouvelles synergies.

L'équipe du Centre Ressources compte aujourd'hui 11 personnes de qualifications différentes et dont les temps d'intervention correspondent à une première évaluation empirique des besoins.

Le nombre des demandes durant le dernier trimestre 1998 (date d'officialisation du centre) a été extrêmement important et, même si depuis un an, il était possible de discerner l'importance de la demande, l'afflux des dossiers a dépassé les prévisions.

Le premier bilan ne met pas seulement en relief l'aspect quantitatif mais aussi et surtout, qualitatif des dossiers en présence.

Le multihandicap associé à la déficience visuelle implique d'emblée une très grande diversité des situations.

A cette diversité vient s'adjoindre ici une complexité accrue liée à des paramètres comme :

- l'éloignement des sites d'intervention,
- la configuration des infrastructures médico-sociales spécifiques à chaque région,
- la multiplicité des interlocuteurs en présence pour chacune des situations concernées.

Chaque intervention nécessite un investissement technique, horaire et humain très important, car la priorité ayant été placée dans la qualité de la réponse apportée, de multiples registres sont

conjointement mis en œuvre dans le traitement de l'intervention (rencontres, bilans, rapports, élaboration de documents techniques, vidéo, etc...)

Ainsi, compte tenu de ces paramètres, le délai d'intervention est actuellement d'environ deux mois et tous les efforts de l'équipe sont concentrés sur la stabilisation, sinon la réduction de ce délai.

Si l'on ajoute, enfin, à ce constat qu'aucune véritable politique d'information n'a été encore réalisée auprès des différentes instances susceptibles d'orienter les demandes et que la plupart des appels proviennent directement des familles ou d'institutions par le processus du bouche à oreille, il semble évident que le délai d'intervention soit l'une de nos préoccupations majeures.

### **Les priorités**

En lien avec la problématique évoquée précédemment, certaines priorités ont été dégagées, ce qui ne signifie pas pour autant qu'il existe pour nous des missions prioritaires ou des missions secondaires.

Dans la philosophie qui est celle d'un Centre Ressources, toutes les missions sont en interaction permanente et donc d'importance égale.

Il nous a fallu cependant conjuguer nos efforts et nos moyens dans deux domaines essentiels :

- l'intervention directe auprès des personnes et des familles,
- l'intervention auprès d'équipes ou de structures accueillant des personnes déficientes visuelles multihandicapées.

En effet, il s'est avéré rapidement que la situation d'isolement de nombreuses familles étant parfois plus critique que ce qu'il était possible d'imaginer, nous ne pouvions laisser sans réponse leurs demandes.

Parallèlement, la volonté de certaines structures d'adapter au mieux leur prise en charge d'enfants déficients visuels multihandicapés ne pouvait, elle aussi rester sans réponse : nous pouvions nous appuyer sur une dynamique institutionnelle, sur des motivations réelles et affirmées, ce qui garantissait, dans une certaine mesure, l'efficacité de l'intervention.



Dans ces deux domaines, où notre action s'est prioritairement mise en place, les besoins sont évidents, mais les chiffres actuels, quoique importants dans une période d'activité relativement courte, ne nous permettent pas d'affirmer, mais simplement de formuler des hypothèses.

Les demandes provenant des familles devraient se stabiliser en nombre (ce qui ne va résoudre en rien le problème du cumul et de la durée des actions).

Par contre, il est probable que celles provenant des professionnels ou de structures spécialisées dans l'accueil d'enfants polyhandicapés augmentent, car l'impact des rencontres et des sessions d'information ou de sensibilisation est réel.

En effet, de nombreux enfants polyhandicapés (ou victimes de séquelles de traumatismes crâniens, par exemple) présentent une déficience visuelle souvent très difficile à chiffrer et à analyser. L'évocation et le trai-

tement d'une situation isolée, en apparence, font fréquemment émerger des situations similaires dans la même structure.

Ce type d'actions est donc très intéressant pour les enfants et les équipes, mais aussi dans le domaine de la gestion des interventions du Centre Ressources : une concentration de problématiques similaires évite les dispersions et permet un travail en profondeur beaucoup plus efficace et durable dans les effets.

## Des exemples de réponses

### Premier exemple

Durant les vacances de février 1999, le Centre Ressources a organisé un week-end de rencontre entre parents et professionnels.

Douze familles (incluant, dans la plupart des cas, les frères et sœurs de l'enfant déficient visuel et pour certaines également les grands-parents) ont participé à cette " première ".

Toutes ces familles avaient déjà eu une rencontre au moins avec l'un des intervenants du Centre à leur domicile.

Venant de Bretagne, Normandie, de la région Parisienne et de la région Nord-Picardie, les parents ont pu pratiquer certaines activités avec leur enfant, assister à des séances de travail ou de rééducation, échanger avec les intervenants du Centre Ressources.

La convivialité des différents temps de rencontre a sans aucun doute constitué une expérience très forte d'un point de vue émotionnel et surtout très riche en informations, tant pour les parents que pour les professionnels présents.

A l'évidence, ce type d'action répond pleinement aux besoins des familles face à l'isolement, face aux questions incessantes que provoquent la déficience visuelle et les troubles ou déficiences associés, face également à la nécessité de reconstruire un projet dynamique avec leur enfant.

D'autres rencontres de ce type seront programmées ultérieurement, en fonction d'impératifs organisationnels, mais également en fonction des moyens dont disposera le Centre. Ce dernier point étant en lien étroit avec les limites évoquées précédemment.

### Deuxième exemple

Un SESSAD de la région accueillant des enfants polyhandicapés dont plusieurs présentent une déficience visuelle grave, s'adresse au Centre Ressources afin que des bilans d'efficacité soient réalisés et que certaines orientations dans les propositions éducatives puissent être élaborées.

Chacun de ces enfants a été reçu dans le cadre du Centre et, à l'issue des bilans, des indications quant aux axes de travail ont été fournies.

Le souci de l'équipe du SESSAD étant non seulement de répondre de façon plus adaptée aux besoins de ces six enfants, mais également d'être en mesure de mieux cerner les problèmes visuels en prévision de situations similaires, une demande de formation est formulée pour 12 professionnels du service.

En mars 1999, une session de sensibilisation a donc été organisée, pendant laquelle des notions de base ont pu être transmises. Les échanges et l'abord de techniques simples d'observation et d'évaluation permettront à ces professionnels de mettre en œuvre une prise en charge globale adaptée, et, ainsi de prévenir d'autres troubles ou problématiques supplémentaires liés à la non prise en compte de la déficience visuelle.

### Troisième exemple

M. et Mme X font appel au Centre Ressources en septembre 1998. La demande concerne leur fils âgé de 5 ans, présentant une cécité et un retard de développement. L'enfant étant par ailleurs accueilli dans un IME, l'intervention du Centre Ressources a pour objectif essentiel de donner des conseils aux parents quant à l'acquisition d'une certaine autonomie dans la vie quotidienne, de repères et de règles. Mais parallèlement, il s'avère que le deuxième enfant de M. et Mme X, une petite fille âgée de moins d'un an, est atteinte de la même pathologie. L'intervention des éducatrices est ici centrée sur la stimulation précoce, l'éducation sensorielle afin de limiter au maximum l'apparition de troubles ou de retards associés.

La collaboration entre les parents et les éducatrices du Centre Ressources s'est instaurée rapidement et une rencontre avec l'équipe des établissements accueillant les deux enfants a permis d'échanger sur les techniques et les objectifs qui viendront compléter harmonieusement tout ce que M. et Mme X ont déjà mis en œuvre à la suite des diverses rencontres à domicile et dans le cadre du week-end organisé par le centre.



# Le Centre de Ressources

## pour enfants sourds multihandicapés et pour enfants dysphasiques multihandicapés



M. Dumoulin

Une Interview du Dr M. Dumoulin<sup>(1)</sup>

### Pouvez-vous préciser l'objet de votre Centre de Ressources ?

Notre Centre de Ressources est destiné à la fois à des enfants et adolescents sourds multi-handicapés et à des enfants dysphasiques multi-handicapés. Ces enfants ont tous en commun de souffrir de graves troubles de la communication en relation avec une carence linguistique majeure, le plus souvent dus à des dysfonctionnements neurologiques complexes d'origines diverses. Ils ont également en commun de présenter des atteintes associées qui limitent parfois considérablement leurs capacités de suppléance et les rendent très dépendants.

Ces enfants sont en grande souffrance. Leur isolement est constant, s'accroît au fil des ans et comporte un risque majeur pour leur épanouissement psychique et relationnel. Il convient donc de leur proposer de toute urgence un moyen de communication palliatif dont ils puissent se saisir et auquel l'entourage accepte de souscrire.

Il ne s'agit pas nécessairement d'enfants sévèrement polyhandicapés ou gravement atteints sur le plan de la personnalité. En revanche, ce sont toujours des enfants "atypiques", déroutants, voire dérangeants pour l'entourage. En effet, une des spécificités du handicap linguistique réside dans le fait d'être partagé : la difficulté de communiquer affecte tout autant les familles, les pédagogues, les rééducateurs, autant que l'enfant. Les uns s'ingénient à contourner l'obstacle linguistique et à trouver des systèmes de compensation. Les autres se

résignent ; alors les échanges s'appauvrissent, l'éloignement réciproque est inéluctable.

Pour ces enfants sans langage, et par surcroît victimes d'atteintes associées, il n'y a pas de modèle préétabli, ni pour la rééducation, ni pour la pédagogie. Il importe de comprendre ce qui est spécifiquement en jeu pour chacun et d'être inventif. Quelle que soit la situation, la priorité est de trouver un système de communication qui permette à l'enfant d'échanger avec autrui et d'accéder aux apprentissages qui lui sont nécessaires.

La mission du Centre de Ressources est de repérer ces enfants, de les recenser, d'évaluer leurs besoins particuliers et de contribuer, là où ils se trouvent, à favoriser la mise en œuvre de projets adaptés.

Cette action, pour être efficace, nécessite un échange constructif entre le Centre de Ressources et les personnes qui travaillent avec les enfants, le Centre de Ressources ayant pour mission essentielle d'informer sur les aspects spécifiques du handicap et de transmettre sur le terrain un savoir-faire acquis par l'expérience.

A plus long terme, il s'agit pour le Centre de Ressources de mettre en œuvre un travail en réseau qui permette la mise en commun des idées et des réalisations afin de mener à bien une réflexion plus générale et d'aboutir à la création de relais régionaux qui deviennent eux-mêmes centres de ressources. Dans la même perspective, notre centre aura pour objectif d'encourager l'ouverture de sections spécialisées rattachées à des structures existantes.

### A-t-on une idée du nombre de ces enfants ?

Non pas vraiment.

Malgré certaines tentatives d'études statistiques, il est difficile de se faire une idée juste du nombre d'enfants concernés. A partir de quel moment va-t-on, par exemple, inclure un enfant sourd dans la catégorie des sourds-multi-handicapés ? Sur quelles atteintes et sur quels signes se fondera-t-on ? La surdité peut en effet, s'inscrire dans toute une variété de pathologies complexes, évolutives ou non, dont certaines manifestations, non immédiatement repérables, et pourtant très invalidantes, sont à rechercher et à analyser. A



(1) Centre Robert  
Laplane 33 rue David  
75013 Paris  
Tél. 01 45 89 13 16



l'inverse, la surdité, elle-même, peut échapper pendant de longues années au diagnostic si elle ne fait pas l'objet d'une recherche systématique. Elle n'est en effet pas facile à identifier chez un enfant poly-handicapé ou chez un enfant infirme moteur cérébral souffrant d'un grave trouble de la parole ou encore chez un enfant atteint de troubles de la personnalité etc... C'est donc parfois tardivement que l'on découvre une surdité chez ces enfants qui alors changent de catégorie statistique. Bref, qu'il s'agisse des sourds-multi-handicapés ou qu'il s'agisse des dysphasiques multi-handicapés, aucune étude statistique valable ne pourra être menée sans un important travail préalable : travail d'identification, d'évaluation et de définition des différents facteurs invalidants susceptibles d'entrer dans le concept du multi-handicap.

Le multi-handicap entrant avec une fréquence non négligeable dans le cadre de nombreuses pathologies évolutives, on peut penser qu'il y a plus d'adolescents que d'enfants sourds multi-handicapés. Il est probable que cette statistique diminue ensuite avec l'âge du fait des risques de mortalité qui s'accroissent alors.

#### *Quelle est l'importance réciproque des différents handicaps et leurs répercussions dans la vie des enfants ?*

Les cas sont trop particuliers et trop différents les uns des autres pour que nous puissions répondre de manière exhaustive à votre question.

Nous observons en effet qu'il existe une variété considérable d'atteintes qui se combinent différemment d'un enfant à l'autre. Ce qui est déroutant, c'est le caractère multiforme de chacune d'entre-elles, avec des conséquences variables d'un sujet à l'autre. Il existe, par exemple, toutes sortes de formes de surdité, toutes sortes de pathologies graves du langage, toutes sortes de syndromes neurologiques qui eux-mêmes entraînent toutes sortes de dysfonctionnements neuro-physiologiques et psychologiques.

Les différents handicaps qui en résultent se conjuguent et se potentialisent mutuellement, chaque combinaison engendrant une entité spécifique de configuration rare. Chaque enfant est un cas singulier avec des besoins propres.

Parmi les répercussions que nous ne pouvons donc pas toutes énumérer ici, l'une cependant est constante et toujours grave, car elle comporte un risque majeur de sur-handicap. Nous voulons parler de l'isolement linguistique très grand dans lequel chaque enfant se trouve et que nous avons évoqué précédemment. Les conséquences sont d'autant plus cruciales qu'il existe une dépendance physique ou sensorielle associée ou encore que la carence linguistique est totale. Le sentiment de solitude et la souffrance qui en découlent vont grandissant et chaque sujet va réagir d'une façon qui lui est propre. L'un s'enfoncera dans un enfermement dangereux, l'autre développera un comportement violent qui fera peur, un troisième, une hyperactivité que l'entourage ne tolérera pas, etc...

## Rassembler les connaissances, les articuler entre elles avec la pratique sur le terrain

Pour les enfants dysphasiques qui au départ vont le plus souvent à l'école, l'échec scolaire est constant et la marginalisation sociale est de plus en plus grande. Le fait de proposer à ces enfants un moyen de communication dont ils puissent se saisir est comme une bouée de sauvetage qui sort peu à peu chacun de son isolement et de son marasme. L'acquisition d'un système de substitution pour les uns, l'acquisition d'une parole même élémentaire pour les autres, vont changer leur vie, même si des contraintes parfois importantes subsistent du fait de leurs troubles associés.

#### *Les soins dispensés et l'éducation reçue aboutissent-ils à des progrès significatifs ?*

Oui, incontestablement.

L'éducation précoce, d'abord, joue un rôle primordial, surtout pour les enfants sourds, à condition que la surdité ne soit pas ignorée et que, dès leur très jeune âge, ils soient adressés à des structures spécialisées d'emblée orientées vers les problèmes de communication, structures ayant une bonne connaissance de la surdité. L'éducation précoce permet d'éveiller très tôt les potentialités des jeunes enfants, en particulier leurs potentialités linguistiques. Elle permet aussi de déceler toute anomalie du développement et de stimuler très tôt des fonctions déficitaires. L'éducation précoce permet enfin de mettre en place très rapidement un partenariat entre familles et professionnels. Les uns apportent de leur enfant une connaissance acquise au quotidien et dans une relation privilégiée, les autres apportent un savoir et un savoir-faire concernant la maladie et le handicap. Ensemble, ils partagent leurs regards respectifs sur l'enfant, leur questionnement et les réponses qu'ils y apportent. Ensemble, ils apprennent à trouver les voies de communication avec l'enfant.

L'éducation spécialisée ensuite - elle est quasi inéluctable. Cette éducation est d'autant plus réussie qu'un partenariat peut être maintenu avec les familles, à condition que celui-ci revête d'autres formes que pour le tout petit. La réussite de cette éducation nécessite que deux objectifs soient remplis :

- L'amélioration des fonctions déficitaires de l'enfant en lui proposant un travail de rééducation auquel il apprenne progressivement à souscrire et à collaborer. Ce travail parfois très lent et laborieux porte des fruits incontestables si l'on a le courage d'y croire et de s'y tenir.
- Le développement de la pensée de l'enfant et l'élargissement de son champ de connaissances en s'appuyant sur les compétences qui sont les siennes.

L'individualisation de la pédagogie, l'imagination créatrice des intervenants sont les clés du progrès de ces enfants tant sur le plan de la communication que des apprentissages. Leur devenir d'adolescents et d'adultes en dépend. L'expérience nous prouve que c'est à ce prix que ceux qui ont la chance de ne pas souffrir d'une dépendance physique trop importante, peuvent espérer sortir de la marginalité et s'inscrire dans une certaine vie sociale.



**Quand et comment avez-vous démarré le Centre de Ressources ? Quelles ont été les difficultés rencontrées ?**

Si le Centre a officiellement démarré le 15 novembre 1998, son mandat s'inscrit en fait dans le prolongement de l'action particulière que nous menons depuis l'ouverture en 1987-88 du Centre pour Enfants. Cette structure destinée à des enfants sourds ou dysphasiques multi-handicapés avait un projet qui était alors innovant. Ce Centre ne pouvant satisfaire toutes les demandes, nous avons été rapidement sollicités par des équipes variées d'Ile de France et parfois par des équipes plus lointaines pour les aider à élaborer des projets spécifiques de prise en charge. Pour ces enfants nous avons été amenés :

- à préciser la nature de leurs troubles et à en analyser les répercussions fonctionnelles,
- à repérer les domaines préservés et les compétences sur lesquelles s'appuyer,
- à rechercher les voies de communication, mêmes inhabituelles, permettant la mise en place de moyens de communication substitutifs,
- à proposer des projets thérapeutiques et pédagogiques spécifiques,
- à éclairer les équipes et les familles sur les particularités des troubles, etc...

Malgré son ampleur, la mission qui a été confiée au Centre de Ressources ne nous prend donc pas au dépourvu. Elle est en droite ligne de cette "activité ressources" déjà mise en place et aussi dans la droite ligne de l'expérience que nous avons acquise dans le quotidien du suivi des enfants accueillis au Centre depuis à présent douze ans.

Il n'en reste pas moins que le démarrage du Centre de Ressources est difficile, car si nous souhaitons que ses fondements soient solides, il faut prendre le temps nécessaire. Il importe en particulier de mettre en place une équipe qui corresponde bien aux besoins et qui puisse répondre à des demandes de nature différente. La solution de facilité était de constituer exclusivement l'équipe du Centre de Ressources avec des personnes issues de l'établissement auquel il est rattaché. D'une part, c'eût été au détriment de cet établissement et l'aurait fragilisé, ce que nous ne souhaitons certainement

pas. D'autre part, pour le Centre de Ressources nous nous serions privés du concours de personnes ayant acquis dans d'autres lieux une expérience professionnelle en synergie avec notre mission.

Nous ajouterions volontiers que ce pour quoi nous sommes mandatés est tellement spécifique et complexe que nous devons résister à deux types de pressions :

- d'abord des demandes d'aides en urgence pour des situations, bien sûr dramatiques, mais qui ne sont pas de notre ressort,
- ensuite une demande de réussite immédiatement prouvable alors que comme nous l'avons déjà évoqué, il faut pour chaque enfant inventer et innover.

**Quels sont les moyens matériels et humains dont dispose le Centre de Ressources ?**

Le Centre de Ressources dispose d'un local attenant au Centre pour Enfants Pluri-Handicapés, auquel il est rattaché, local en voie d'aménagement. Une partie seulement de l'activité aura lieu dans ces locaux, le Centre ayant pour vocation de se déplacer vers les structures et les services où il doit intervenir.

L'action du Centre de Ressources étant, en quelque sorte, conçue comme "ServicePublic", le budget alloué à celui-ci doit théoriquement faire face à la quasi-totalité des dépenses engendrées. Aucune intervention n'est à charge ni des structures, ni des familles, sauf peut-être en ce qui concerne leurs propres déplacements vers le Centre (cette question fait encore l'objet d'un débat administratif).

Le budget du Centre lui permet de fonctionner avec une équipe pluridisciplinaire qui comporte un noyau de six ou sept personnes (*cinq en équivalent temps plein*) autour duquel gravitent des personnes dont l'activité plus ponctuelle est surtout une activité de conseil (par exemple des médecins). Au-delà de leurs compétences techniques et de leurs qualifications initiales, les personnes sont choisies en fonction de leurs capacités d'adaptation à des situations nouvelles et (*ou*) inhabituelles et de leurs aptitudes à transmettre leur expérience. Ces personnes qui ont un long passé sur le terrain, ont toutes une approche multidimensionnelle de l'individu et une conscience aiguisée du

manque existentiel engendré par une carence linguistique.

Notre activité est en pleine construction. Les moyens qui nous sont donnés nous suffisent actuellement, ce qui risque de ne plus être le cas ultérieurement. Ce que nous demandons, c'est une beaucoup plus grande souplesse d'utilisation de ce budget ; c'est également que la part du budget non utilisée au départ du fait de la montée en charge progressive de l'activité ne nous soit pas reprise. Du temps nous est encore nécessaire pour mieux cerner nos besoins de fonctionnement, en ayant bien sûr le souci de ne pas gaspiller les deniers publics.

**Parmi les 9 missions qui vous sont confiées, quelles sont celles qui vous paraissent prioritaires ?**

Toutes celles qui impliquent un travail immédiat sur le terrain. Evaluation et compréhension des particularités d'un enfant, transmission d'un savoir-faire autour de lui. Collaboration avec les équipes concernées. Echanges avec les familles. Contribution à la mise en œuvre d'un partenariat entre ces familles et les équipes de terrain.

Parmi les enfants pour lesquels nous sommes sollicités, très peu d'entre eux sont sans solution aucune ; rares sont les parents totalement isolés avec leur enfant à charge. Nous nous adressons plutôt à des enfants pour lesquels les réponses sont mal adaptées par manque de moyens. Pour eux, il faut imaginer une meilleure façon d'utiliser les moyens existants.

Toutes les autres missions qui nous sont confiées ne pourront être mises en place qu'à partir de cette action sur le terrain.

En ce qui concerne la formation, les connaissances théoriques sont dispensées dans les diverses journées, colloques, séminaires, etc..., qui sont proposés tout au long de l'année. Ce qui revient au Centre de Ressources, c'est de rassembler ces connaissances qui sont acquises par chacun de façon dispersée, de les articuler entre-elles, et surtout de les articuler avec la pratique sur le terrain. On retrouve là, le concept de "délivrance d'un savoir-faire" élaboré lors du groupe de travail au Ministère et qui constitue également une de nos missions principales. ■



# Essai de synthèse sur les centres de ressources

À la suite de ces trois interviews, nous avons réuni Mme le Dr Dumoulin, M. Souriau et M. Wattel pour leur demander de nous faire part de leur réflexions communes sur les Centres de Ressources.

M. Wattel a insisté sur la nécessité de disposer d'outils d'évaluation fiables mais faciles à manier, afin de ne pas avoir à y consacrer tout son temps. Ces outils, même si leurs activités sont sensiblement différentes devraient selon Mme le Dr Dumoulin être les mêmes pour les trois Centres de Ressources. Sur ce sujet, MM. Souriau et Wattel sont déjà entrés en relation avec des organismes dont on peut penser qu'ils pourraient être agréés soit par le Ministère, soit par les DDASS, qui auraient pour mission, à partir d'un cahier des charges, d'élaborer les outils d'évaluation, puis dans un deuxième temps de les suivre.

Il apparaît que les trois Centres de Ressources entretiennent de la manière la plus régulière possible, soit ponctuellement soit d'une façon informelle une relation. Celle-ci est particulièrement importante au stade actuel de réalisation des Centres de Ressources, qui ont à régler de nombreux problèmes et à rester cohérents dans leur démarche. Cette relation n'est pas confinée aux seuls responsables et équipes des Centres de Ressources,

mais débouche également sur des collaborations extérieures. Elle s'appuie, a rappelé Mme le Dr Dumoulin, sur une collaboration déjà ancienne commencée dans le cadre du Groupe de Travail qui s'est constitué sur ce sujet au ministère. Celui-ci dans ses travaux préparatoires a pris en compte à la fois le contenu du projet et des éléments budgétaires. L'évaluation a dès le départ été au centre de ses préoccupations, notamment l'évaluation clinique qui pour les populations de sourds-aveugles, d'aveugles multihandicapés est très spécifique, même si ces populations ont en commun un handicap sensoriel, comme l'a fait remarquer M. Wattel, qui induit sensiblement les mêmes contenus et la même démarche.

Tous les trois se rejoignent également pour estimer qu'à l'issue de la phase expérimentale sur les Centres de Ressources qui est de 5 ans, il leur sera nécessaire d'établir en commun un bilan des trois structures. D'ores et déjà, M. Souriau estime que certaines préoccupations ne sont pas prises en compte dans les dispositifs existants et qu'il faudra mettre en place,

notamment au niveau des adultes, dont le nombre devrait atteindre les 2 à 3.000, des structures et des procédures relais. C'est le cas des personnes âgées pour lesquelles les Centres de Ressources peuvent avoir un rôle de conseil auprès des maisons de retraite qui les accueillent. Et de citer le cas des personnes dont les surdités différentes rendent impossible le réglage au bon niveau sonore pour tous de la télévision. La mise en place d'un système d'amplification individuelle qui ne représente pas un coût excessif leur permettrait d'écouter sans se gêner les uns les autres.

La demande de formation à travers toute la France est importante. La dispersion des personnes intéressées rend nécessaire, à fait remarquer M. Wattel la création de relais, qui permettrait de travailler avec des équipes locales. La création d'un système de réseau rattachée à des structures existantes est ressentie également par le Dr Dumoulin et M. Souriau, si l'on veut prendre en charge tous les cas isolés sur le territoire, ce qui correspond à un des objets que se sont fixés les Centres de Ressources. ■



IME La Pépinière



# Les maladies rares ou syndromes invalidants

Dr Lucile Georges-Janet

Dans le cadre des interviews réalisés pour ce numéro nous avons demandé au Dr Lucile Georges-Janet de traiter des "maladies rares ou syndromes invalidants entrant dans la catégorie des polyhandicapés". Elle y était particulièrement désignée pour avoir été pédiatre, attachée-consultant de neuropédiatrie à Paris à l'hôpital Trousseau, à l'hôpital Herold, à l'hôpital Robert Debré, puis Directeur médical du CESAP et être actuellement administrateur du Groupe Polyhandicaps France ainsi que Membre du Club International de Pédiatrie Sociale.

## Quand peut-on parler de "maladie rare" ?

Une maladie est dite "rare" lorsque sa prévalence (nombre de sujets atteints par rapport à la population de référence, c'est-à-dire même classe d'âge) est inférieure à 0,5 ‰ (0,8 ‰ aux USA).

Le paradoxe réside dans la grande diversité de ces maladies, dont on recense plus de 5.000 à l'heure actuelle. Chacune de ces maladies intéresse peu de personnes mais au total le nombre de sujets affectés est loin d'être négligeable. Leurs pathologies et leurs besoins de soins sont d'une extrême variété.

## Pour quelles raisons ces maladies tiennent-elles actuellement une place importante dans les préoccupations de santé publique ?

Tout d'abord, les malades et leurs familles ont un sentiment très fort d'isolement, de méconnaissance de leurs besoins particuliers qui est très dur à porter, et qui a poussé ces familles à se grouper en Associations nécessairement de petite taille, mais très actives parfois, dans deux orientations principales : le soutien mutuel des familles qui connaissent plus ou moins la même problématique, le désir

de stimuler la recherche dans ces domaines très pointus, tout en favorisant l'information.

## Les pathologies et les besoins de soins sont d'une extrême variété (ci-dessous, syndrome de RETT).



Johanna et son papa

En effet, ces maladies, du fait de leur rareté, sont mal connues des praticiens qui ont peu de chances d'en rencontrer dans une carrière médicale. Leur diagnostic est donc souvent tardif - s'il est fait - leur confirmation demande souvent des bilans compliqués, même si des examens simples d'orientation devraient attirer l'attention s'ils sont bien pris en compte - pour certaines d'entre elles.

Enfin ces maladies, qui dans 80 % des cas ont une base génétique, font l'objet de recherches physiopathologiques et biochimiques très pointues, qui visent à chercher des marqueurs, à déterminer les gènes en cause, à dépister les porteurs sains et évaluer les risques génétiques, et enfin à promouvoir des thérapeutiques spécifiques lorsque c'est possible. Il est important de souligner que les Associations jouent un rôle clé dans ces recherches puisqu'elles regroupent les malades et leurs familles et facilitent donc les études épidémiologiques et génétiques - dans le respect du secret professionnel et des bases éthiques.

Enfin - et ce n'est pas le moindre problème - les thérapeutiques spécifiques lorsqu'elles existent, sont parfois coûteuses et



nécessairement non rentables car réservées à un marché fort étroit, et donc la recherche dans ce domaine est peu stimulée - c'est ce qui a conduit à la notion de médicaments orphelins pour lesquels des mesures particulières d'aide à la recherche et à la commercialisation sont en cours d'élaboration (Eurordis).

#### *Quelles relations entre "maladies rares" et "handicaps rares" ?*

- Toute maladie ne donne pas systématiquement lieu à des incapacités fonctionnelles, génératrices de handicap.

- A l'inverse, beaucoup de personnes handicapées, en dépit des déficiences initiales, ne sont pas considérées comme des malades.

- Et enfin, les handicaps dits "rares" ont parfois à leur origine une maladie relativement courante (la rubéole en était un exemple).

Deux notions sont précisées dans le Rapport du Groupe de travail réuni au Ministère du Travail et des Affaires sociales en décembre 96, qui concernait les handicaps rares :

- Le taux de prévalence bas (notion de masse critique)

- Une technique particulière de prise en charge (notion d'accueil adapté)

Notions directement liées à une offre médico-sociale dans un cadre extra régional.

Il s'agit de "troubles associés de configuration rare nécessitant une prise en charge spécifique qui ne peut se résumer à la simple addition des techniques et moyens employés pour la prise en charge de chacune des déficiences considérées, avec pour préoccupation commune les aspects de communication".

Cette définition donne bien les limites de la notion de handicap rare, qui ne se confond pas avec celle de maladie rare.

Les progrès dans ces deux domaines devraient converger pour la meilleure qualité de vie des sujets atteints ou à risque :

- Progrès de la recherche pour les thérapeutiques spécifiques et le conseil génétique (maladies rares)

## Les thérapeutiques spécifiques sont parfois coûteuses et nécessairement non rentables.

- Progrès médico-sociaux pour la facilité d'accès aux thérapeutiques symptomatiques, et l'accueil non discriminant des sujets handicapés par des équipes et des institutions informées et soutenues (handicaps rares).

#### *Peut-on donner un aperçu de la diversité et de la gravité des maladies dites rares ?*

Certaines affections rares sont peu symptomatiques. D'autres entraînent des particularités morphologiques sans atteinte intellectuelle : par exemple l'achondroplasie - où la petite taille peut

## La prise en charge comporte un risque récurrent d'exclusion des établissements spécialisés "par manque de moyens".

être considérée comme un handicap - ou le syndrome de Möbius - où l'inertie du visage et l'absence de mimique imposent parfois chez le petit enfant pour des signes de retard d'éveil alors que l'enfant a une intelligence normale - et plus tard gênent la parole et ont un impact psychologique certain.

Mais certaines de ces maladies entraînent des atteintes multiples : les sujets touchés sont à la fois malades et handicapés, même si le niveau intellectuel peut être normal. C'est le cas des syndromes divers liés à des mutations au niveau de l'ADN Mitochondrial (MELAS - MERFF) qui associent des atteintes de type myopathique, des troubles sensoriels : surdité, éventuellement une épilepsie, et des troubles cardiovasculaires qui peuvent être mortels. L'insertion scolaire de ces enfants est très difficile du fait de leur fragilité - et en milieu spécialisé, le risque d'accident aigu angoisse les équipes, donc l'orientation de ces enfants est très aléatoire. Un milieu hospitalier proche et compétent est nécessaire pour soutenir l'insertion de ces enfants en informant et en suivant l'évolution.

Un groupe d'affections très diverses, de transmission récessive autosomique, est caractérisée par l'évolutivité, l'aggravation des lésions et des symptômes au cours du temps, avec un pronostic très sévère à plus ou moins long terme. Ce sont des maladies liées à l'absence d'un intermédiaire enzymatique entraînant dans le système nerveux ou dans l'ensemble des tissus de l'organisme soit une surcharge anormale de certains métabolites, soit une dégénérescence neuronale, soit un blocage des chaînes respiratoires cellulaires.

Le parcours de ces enfants et de leurs familles est particulièrement douloureux, car ces enfants normaux au départ perdent petit à petit leurs acquisitions antérieures, peuvent présenter une surdité ou une cécité progressive, des crises d'épilepsie, et.... parfois des troubles du comportement qui les font écarter de l'école ou des milieux spécialisés. Plus tard surviennent d'autres incapacités, motrices, mentales, des anomalies morphologiques



dans certaines formes. A ce stade il s'agit réellement de polyhandicap - et ceci pendant des années, sans qu'il soit possible de prévoir précisément l'évolution. Aux phases tardives, les troubles nutritionnels, respiratoires, l'épilepsie grave, nécessitent un entourage soignant éprouvé, capable aussi de maintenir le plus possible la communication, le contact et une certaine vie autour de cet enfant.

Ces maladies rares (maladies lysosomales, céréoïde lipofuscinose, leucodystrophies diverses) font l'objet de recherches génétiques, certaines ayant des marqueurs permettant un diagnostic prénatal, mais elles n'ont pas actuellement de thérapeutiques spécifiques, malgré des tentatives récentes (enzyme substitutif comme la cérédase pour la maladie de Gaucher - greffes de moelle osseuse). La renutrition, la lutte contre la spasticité et la douleur, n'en sont pas moins indispensables et utiles - animation, communication et soins doivent aller de pair.

#### *Quelle est la place du polyhandicap ?*

Le polyhandicap (taux de prévalence) (entre 1 et 2‰) n'est pas à proprement parler un handicap rare (dont les causes sont multiples et souvent méconnues). Toutefois au sein même d'une population très diverses de sujets polyhandicapés, certaines configurations d'incapacités sont particulièrement sévères et doivent être prises en compte parmi les handicaps rares : par exemple les formes les plus rebelles d'épilepsies avec déficience mentale, ou les formes avancées des maladies évolutives citées plus haut, ou encore certaines maladies métaboliques justifiant des mesures éducatives associées à des programmes diététiques difficiles (par exemple la leucinose) ou seulement contraignants (pour la famille comme pour le sujet et l'institution) par exemple dans le syndrome de Willi Prader - où l'obésité occupe une place prépondérante et apporte son lot de frustrations pluri-quotidiennes.

On peut remarquer au passage que la phénylcétonurie, maladie rare (1/12000) curable par un régime dépourvu de phénylalanine, était auparavant une cause de psychoses déficitaires graves et de poly-

## Le principe fondamental réside dans une coordination entre les services hospitaliers compétents et les institutions médico-sociales

handicap, qui sont maintenant évitées par le dépistage et le régime.

Au total, on peut dire que chaque fois qu'une affection rare est génératrice à la fois de fragilité somatique et de handicap, l'orientation et la prise en charge des sujets atteints est rendue difficile avec un risque récurrent d'exclusion des établissements spécialisés "par manque de moyens".

#### *A quelles conditions, pour ces enfants, le nécessaire suivi médical est-il compatible avec la poursuite d'une prise en charge éducative, en famille ou en institution ?*

Le principe fondamental réside dans une coordination à l'échelle régionale, voire nationale entre les services hospitaliers compétents et les institutions médico-sociales. Cette coordination pourrait revêtir la forme de centres de ressources, certains étant des services hospitaliers (maladies métaboliques) d'autres des institutions spécialisées (épilepsies sévères).

Mais il serait tout aussi indispensable de réaliser des mesures simples facilitant les soins, au domicile ou en institution, par exemple :

#### **pour les familles**

- meilleure prise en charge de certains matériels coûteux (sondes, matériel d'in-

continence, oxygène, produits diététiques et certains médicaments classés "médicaments de confort" et parfois indispensables). Une circulaire récente de la CNAM tend à améliorer la situation dans ce sens (18.01.99).

- Assouplissement - au cas par cas - du refus systématique de double prise en charge pour hospitalisation à domicile et SESSAD ou SESSD par exemple - ou soins infirmiers à domicile et SESSAD.

- Amélioration des conditions d'attribution du 3e complément de l'AES

#### **Pour les institutions**

- Prise en compte de la fragilité de certains enfants pour étoffer les personnels infirmiers et soignants des établissements qui les accueillent - pour prévoir le temps nécessaire à leur formation pour un problème particulier - pour prévoir aussi leur nécessaire participation aux hospitalisations de ces enfants ou adultes.

- Prévision, dans les budgets, d'un absentéisme plus élevé lorsque l'établissement accueille un enfant fragile (en particulier en externat)

C'est seulement avec le concours de ces moyens simples que des centres de ressources, hospitaliers ou non, pourraient être utiles comme point de référence pour les équipes de terrain, avec pour mission :

- les consultations spécialisées, l'affinement du diagnostic

- le suivi régulier de ces malades

- l'accueil en cas d'accident aigu, pour ce qui est des hôpitaux

- la formation des personnels, à commencer par les médecins, sous toutes formes pédagogiques actuelles

- mais aussi création de systèmes souples de communication entre les institutions et les familles et ces centres de façon à répondre aux inquiétudes ponctuelles et diriger les thérapeutiques le cas échéant.

**Ces mesures seraient sans doute de nature à permettre à ces sujets, à risque d'exclusion majeur, de trouver malgré leurs difficultés multiples un accueil et une éducation adaptées en même temps que les soins nécessaires.**



# Associations

## EURORDIS



l'heure de l'harmonisation européenne, qui met en contact immédiat les groupes les plus variés, il était naturel qu'une association européenne de patients atteints de maladies rares se crée. EURORDIS, organisation européenne pour les maladies rares, ayant son siège à Paris, fédère les associations de 12 pays de l'Union Européenne. Un Président suédois, une Directrice française, une Vice-présidente anglaise... L'association EURORDIS est bien en effet la coordination européenne des associations de patients atteints de maladies rares. Le nom anglais - European Organisation for Rare Disorders - justifie son sigle.

EURORDIS a été créée en mars 1997 par quatre associations françaises sensibilisées par les maladies rares :

- **AFM** (Association Française contre les Myopathies)
- **AFLM** (Association Française de lutte contre la Mucoviscidose)
- **La Ligue contre le cancer**
- La Fédération **AIDES**

### Quel est l'objectif d'EURORDIS ?

L'objectif d'EURORDIS est l'amélioration de la qualité de vie de tous ceux qui sont concernés par les pathologies rares en Europe et pour lesquels bien souvent l'absence de diagnostic et de traitement fait défaut.

Cet objectif ne peut être atteint que grâce à la mise en place d'une politique cohérente et dotée de moyens adéquats pour rendre efficace. EURORDIS a participé activement auprès de la Commission européenne à l'élaboration de la proposition de Règlement Européen relatif aux médicaments orphelins. Ce règlement propose une définition légale des maladies rares et des médicaments orphelins, donne une description des critères qui seront retenus pour obtenir le statut de médicament orphelin en Europe et prévoit une série de mesures destinées à favoriser la recherche et le développement de médicaments orphelins.

Ce règlement est un grand pas vers une véritable stratégie de prise en charge des maladies rares en Europe. La proposition de la Commission telle qu'elle a été soumise au Parlement Européen tient compte des besoins des personnes touchées par une maladie rare et de l'avis des associations de patients.

Madame G. Arduin, Directrice exécutive d'EURORDIS, au siège à Paris XIII, rappelle la nécessité d'une telle action et l'avancée du projet : *"les difficultés rencontrées par les familles touchées par les maladies rares sont nombreuses, elles sont parfois à la recherche d'un diagnostic pendant plusieurs années, c'est un vrai parcours du combattant pour y parvenir et ensuite découvrir qu'il n'existe pas de traitement approprié à leur maladie. Pour sortir d'une telle situation, poursuit-elle, il faut créer des mesures d'incitation pour permettre aux industries pharmaceutiques de développer des médicaments dits orphelins destinés aux malades atteints de maladies rares. C'est pourquoi EURORDIS a suivi toutes les étapes du Règlement Européen des médicaments orphelins jusqu'à l'adoption en 1ère lecture par le Conseil*



**EURORDIS**  
13, place de Rungis  
75013 Paris  
Tél : 01 44 16 27 47.  
Fax : 01 44 16 27 12  
Internet : <http://www.eurordis.org>

*des ministres de l'Union Européenne, le 21 juin dernier. Actuellement, EURORDIS soutient le projet en l'état et demande qu'il soit voté sans délai. Les citoyens européens atteints de maladies rares ont attendu trop longtemps les progrès dans ce domaine et attendent un cadre juridique européen avidement".*

### Comment est organisé EURORDIS ?

EURORDIS fédère environ 170 associations, toutes pathologies confondues, venant de 12 pays européens. L'augmentation régulière de ses adhérents montre bien la nécessité d'une telle organisation, pour parler d'une voix unie auprès des instances européennes. D'après ses statuts, il est stipulé que seules les associations peuvent devenir membres d'EURORDIS, et non pas le patient individuel qui devra toujours passer par l'intermédiaire d'une association représentant sa pathologie. Des actions et des moyens spécifiques sont développés par EURORDIS à l'encontre de ses associations membres : une newsletter en cinq langues 2 à 3 fois par an, un rapport annuel d'activités, un site internet, une information régulière sur l'avancée du projet de règlement européen sur les médicaments orphelins et une aide au développement d'alliances nationales maladies rares par pays.

En effet, EURORDIS veut promouvoir la collaboration à travers les frontières, par pathologie et le travail en réseau entre les groupes de maladies rares. Plusieurs alliances nationales ont déjà été créées en Italie, Espagne, Suède, Danemark, Hollande et plus récemment en France.

EURORDIS est principalement financé par l'AFM, membre fondateur, par les cotisations des ses membres et bientôt par des subventions de la Commission Européenne dans le cadre d'appels d'offres sur les maladies rares.

De l'isolement et du besoin d'entraide mutuelle qui prévaut souvent dans les associations, EURORDIS se donne pour objectif de fournir un plus large pannel d'information sur les maladies rares à l'échelle européenne.

Les obstacles, souligne Mme G. Arduin, sont pourtant de taille, ne serait-ce que la barrière linguistique. C'est pourquoi, nous avons opté pour une mise en réseau des alliances nationales entre elles, la promotion de la collaboration transfrontalière, (*une même maladie rare peut se trouver en réseau à travers différents pays*), pour la mise en réseau de forums de discussions, ainsi qu'une coordination au niveau communautaire. On voit l'intérêt pour le "patient cas unique" isolé en France ou en Espagne, d'appartenir à une alliance nationale maladie rare qui se réfère à une association européenne, lui permettant ainsi d'être en relation avec ses semblables, à travers les frontières, et d'être représenté au niveau européen.

### **Dans le cadre du programme d'action communautaire, quelles actions sont menées par EURORDIS ?**

L'objectif d'EURORDIS d'établir des alliances nationales de maladies rares dans chaque état membre de la Communauté Européenne correspond tout à fait à l'action 3 du programme d'action communautaire des maladies rares puisqu'il s'agit de "promouvoir la collaboration transnationale et le travail en réseau entre les groupes de maladies rares". EURORDIS est actuellement dans une bonne position pour répondre à cet appel d'offre. ■

## ORPHANET

ORPHANET est une base de données sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Son objectif est d'optimiser l'utilisation des informations disponibles pour améliorer le diagnostic, le traitement et la prise en charge des malades et faire progresser la recherche.

ORPHANET est une base de données conçue avant tout pour les médecins et les chercheurs, mais en libre accès pour le grand public. Elle est financée conjointement par la Direction Générale de la Santé, l'INSERM, la CNAMTS et l'Association Française contre les Myopathies.



Dans sa version actuelle, la base ORPHANET contient des informations sur plus de 900 maladies, les programmes de recherche en cours sur celles-ci, les laboratoires de diagnostic, les associations de malades et les consultations spécialisées, ainsi que les adresses des autres sites Internet consacrés à ces maladies dans le monde. Elle contient également des informations sur les médicaments orphelins.

#### **Le projet ORPHANET est géré par deux comités :**

Le Comité d'Orientation est chargé de suivre le développement du projet ORPHANET et de donner son avis sur l'adaptation de la base de données aux besoins des différents utilisateurs, la nature des informations proposées par cette base, le respect des règles de secret médical et des règles déontologiques en matière d'information médicale, les conditions d'utilisation notamment sur les modalités d'accès, les aspects financiers du projet.

Le comité d'orientation peut faire appel à des experts dans les domaines informatique, juridique, éthique, sociologique. Le comité d'orientation est présidé en alternance par le Directeur Général de la Santé et le Directeur Général de l'INSERM.

Le Comité Scientifique est chargé d'expertiser et de valider les informations figurant dans la base de données. Il est composé d'une cinquantaine d'experts désignés en raison de leur compétence scientifique par le Comité d'Orientation.

La base est accessible à l'adresse Internet : <http://orphanet.infobiogen.fr>

Une édition de l'Annuaire des maladies rares paraît chaque année depuis 1998 aux Editions INSERM. C'est une extraction partielle de la base de données. L'édition 1998 contenait 360 maladies, l'édition 1999 plus de 600 maladies et l'édition 2000 devrait en compter plus de 900. Il est tiré à 10 000 exemplaires, dont 8000 distribués gratuitement et envoyés par courrier à tous les services hospitaliers de France et toutes les associations de malades concernées. Les 2000 exemplaires restant sont distribués dans des manifestations scientifiques ou vendus par la Librairie Vigot-Maloine. ■



**Pour tout contact:**  
Orphanet  
INSERM SC11

16 avenue Paul Vaillant-Couturier  
94807 Villejuif cedex  
Tel: 01 45 59 52 40 / Fax: 01 45 59 52 50  
[orphanet@infobiogen.fr](mailto:orphanet@infobiogen.fr)



Avec la découverte de nouvelles maladies génétiques rares, les associations se sont multipliées. On en trouvera une liste dans les pages documentaires de ce dossier. Nous présentons ci-après deux d'entre elles d'une façon un peu plus détaillée à titre d'exemple : L'Association Française du Syndrome de Rett et l'Association du Syndrome de Lowe.

## Le syndrome de Rett : une maladie génétique

Le Syndrome de Rett est un grave désordre neurologique qui provoque un handicap mental associé à une infirmité motrice progressive. Il serait une des causes les plus fréquentes de handicap mental chez les filles.

Décrit pour la première fois en 1966 par le professeur autrichien Rett, puis, en 1983 par les docteurs Hagberg, Aicardi, Dias et Ramos, ce syndrome reste encore inexpliqué. L'origine génétique apparaît la plus probable. Jusqu'à maintenant il n'a été observé que chez les filles.

La fréquence de la maladie est d'une fille sur 10 à 15 000, ce qui correspond à 25 à 40 naissances par an en France.

Actuellement il est possible que la majorité des cas ne soit pas diagnostiquée.

**Le syndrome de Rett n'a été observé que chez les filles.**



Ludivine, 13 ans



Le diagnostic repose sur l'observation clinique. Il n'existe pas encore de test biologique pouvant le confirmer.

Parmi les caractéristiques de la maladie, on peut citer :

- le ralentissement de la croissance du crâne entre 5 mois et 4 ans,
- absence du développement normal du langage,
- retard psychomoteur,
- démarche chancelante
- apraxie - ataxie du tronc

### Une prise en charge adaptée

Sa prise en charge est unique et doit être élaborée à partir d'une évaluation de ses difficultés propres et surtout des capacités de chaque fille atteinte du syndrome de Rett.



AFSR  
39 rue Jacques Hillairet  
- 75012 PARIS.

Tél/fax : 01.44.68.03.36

e-mail [afsr@compuserve.com](mailto:afsr@compuserve.com)

Le Président de son Conseil Médical et Scientifique est le Dr Marc TARDIEU (Bicêtre)

La prise en charge vise à faire acquérir un maximum d'autonomie.

### Ensemble pour une meilleure connaissance

Fondée en 1988 par un groupe de parents, l'Association Française du Syndrome de Rett (régie par la loi 1901, et déclarée au J.O. du 17 février 1988) regroupe près de 200 familles et de nombreux professionnels et amis.

Ses objectifs sont :

- Soutenir les familles en favorisant l'information et les échanges ;
- Faire connaître la maladie ;
- Promouvoir la recherche.

L'Association organise des journées nationales annuelles ouvertes à tous. Son bulletin de liaison, Rett-Info, paraît quatre fois par an. De nombreuses manifestations de solidarité permettent de diffuser des informations et de réunir des fonds.

Avec le concours de spécialistes, elle a fait paraître un livre, "Le Syndrome de Rett, une maladie génétique". Cet ouvrage fait le point sur les connaissances actuelles et s'adresse autant aux familles qu'aux professionnels de la santé.

L'AFSR travaille en liaison avec d'autres associations du Syndrome de Rett sur le plan européen et international. Elle collabore avec des associations s'occupant du polyhandicap en France.



# L'association du syndrome de Lowe

**L**e syndrome de Lowe appelé également syndrome Oculo-cérébro-rénal (OCRL) parce qu'il touche trois organes (yeux, cerveau, reins) est une maladie génétique rare qui atteint de 400 à 500 enfants en France. Elle est la cause de handicaps physiques et intellectuels sévères.

Les pathologies développées dans ce syndrome sont les suivantes :

- Cataractes congénitales, bilatérales - glaucomes - dystrophies cornéennes ;
- Retard de développement psychomoteur - retard de croissance ;
- Hypotonie musculaire ;
- Troubles du comportement, crises d'épilepsie ;
- Dysfonctionnement rénal, rachitisme et os fragiles (fractures fréquentes).

Maladie d'origine génétique héréditaire, elle est transmise par la mère et seuls les garçons peuvent la développer. Elle peut dans certains cas résulter d'une mutation nouvelle. On estime leur nombre en France aux environs de 400 ou 500.

Il s'est créé une association du Syndrome de Lowe qui a pour objet notamment :

- de recenser les familles touchées par cette maladie ;
- créer des liens entre elles et apporter un soutien moral ;
- les informer de leur droit et les soutenir dans leur démarche
- informer le public et développer la recherche.

Elle reçoit des dons. ■



Association du  
Syndrome de Lowe -  
14 Cité du Sapin Vert -  
22150 PLOEUC S/Lie. CCP Rennes 4556 13 D  
Tél : 02.96.42.87.17

## Complément 3e catégorie de l'allocation d'Education Spéciale : une décision favorable du Tribunal des Affaires de S.S. des Côtes d'Armor

*Le conflit qui a opposé M. et Mme Le Briquer - cette dernière étant par ailleurs Présidente de l'Association du Syndrome de Lowe - à l'administration à propos de l'attribution pour leur fils atteint de cette maladie, du complément 3e catégorie de l'Allocation d'Education Spéciale qu'on a refusé de leur maintenir malgré la gravité de l'état de l'enfant, au motif que les parents recevaient l'un AAH, l'autre une pension d'invalidité de la Sécurité Sociale illustre les incohérences de la loi dès lors qu'elle est appliquée sans humanité, ni discernement.*

*Saisi de ce refus par la Présidente de l'Association du Syndrome de Lowe, le CLAPEAHA à son tour saisi le Comité d'Entente et sur mandat de celui-ci, la Caisse Nationale d'Allocations Familiales. Le 20 février 1998, celle-ci répondait qu'elle ne faisait qu'appliquer une décision ministérielle de 1993 et qu'elle souhaitait être déchargée de la responsabilité de vérifier les conditions administratives du droit du 3e complément.*

*Parallèlement, le Comité d'Entente, constatant d'une manière plus générale que ce 3e complément était attribué de manière archaïque et que de nombreux parents étaient contraints d'attaquer les décisions au contentieux, créait en mai 1998 un Groupe de travail spécifique, animé par l'AFLM, et auquel le CLAPEAHA a activement participé.*

*Ce groupe a recensé les difficultés rencontrées par les familles et élaboré des propositions visant :*

- à moduler le montant du 3<sup>e</sup> complément en cas de fréquentation, par l'enfant, d'un établissement d'éducation, ainsi que lors du recours à un auxiliaire de vie,
- à confier l'examen des dossiers aux CDES, le 14 octobre, le Comité d'Entente approuvait une lettre préparée par le CLAPEAHA à l'attention de Mme Aubry en vue :
  - de lui communiquer les propositions du Comité d'Entente en vue d'une concertation sur la réforme d'ensemble du dispositif,
  - de lui demander de modifier sans attendre le résultat de cette étude, la règle du cumul.

*Fin 1998, Mme Aubry n'avait toujours pas répondu à la double demande du Comité d'Entente. Par contre, dans le cas soulevé par Mme Le Briquer dont il a été question plus haut, le Tribunal des Affaires de Sécurité Sociale des Côtes d'Armor a condamné le 13 mai 1998, la Caisse d'Allocations Familiales à verser le 3e complément. Une décision qui pourrait faire jurisprudence dans un sens favorable aux personnes handicapées.*