

Pour une prise en compte du handicap rare dans le plan de création des 50 000 solutions annoncé par le Président de la République

CONTEXTE

La transformation de l'offre : un objectif réaffirmé par la Conférence Nationale du Handicap 2023 à travers un plan national de création de 50 000 nouvelles solutions, doté de 1,5 milliard d'euros sur la période 2024 – 2030 visant* à :

- Apporter une réponse aux personnes en situation de handicap aujourd'hui sans solution adaptée (notamment jeunes adultes en aménagement Creton, polyhandicap, troubles du spectre autistique / troubles du neuro-développement, enfants relevant de l'aide sociale à l'enfance, personnes handicapées vieillissantes etc.)
- Soutenir la mise en œuvre des nouvelles stratégies nationales (stratégie pour les troubles du neuro-développement, stratégie agir pour les aidants...)
- Favoriser l'émergence de solutions nouvelles tournées vers le milieu ordinaire et respectueuses des choix de vie des personnes dans une logique de parcours

* Circulaire n° DGCS/3B/DSS/1A/CNSA/DFO/2023/176 relative à la mise en œuvre du plan de création de 50 000 nouvelles solutions et de transformation de l'offre médico-sociale à destination des personnes en situation de handicap 2024-2030 issu de la Conférence nationale du handicap 2023 (publication le 15/12/2023)

Le handicap rare c'est l'association rare et simultanée de déficits sensoriels, moteurs, cognitifs et/ou de troubles psychiques et/ou d'une affection chronique grave. Les situations de handicap rare concernent toutes les catégories d'âge et peuvent être de naissance, acquises, stables ou évolutives, liées ou non à une maladie rare.

C'est Jeanne née avec une déficience auditive grave et une déficience visuelle grave, appelée surdicécité, qui a un comportement-défis se traduisant par de l'hétéroagressivité ; c'est Romain porteur d'une déficience visuelle grave associée à un trouble du spectre de l'autisme sévère et une pathologie chronique ; c'est Camille porteuse d'une maladie rare, nommée le syndrome d'Angelman, associée à des troubles complexes du langage, des troubles DYS et une altération grave des fonctions intellectuelles ou encore Pavel qui a une déficience intellectuelle grave, des troubles du spectre autistique et une épilepsie sévère, etc.

Ces quelques exemples permettent d'illustrer concrètement le handicap rare qui est d'ailleurs constitué par :


- La rareté des publics : moins d'1 cas pour 10 000 personnes
- La rareté des combinaisons de déficiences : complexité des conséquences sur les actes de la vie quotidienne et la participation à la vie sociale
- La rareté et la complexité des technicités de prise en charge : nombreuses expertises requises pour le diagnostic, l'évaluation fonctionnelle et l'élaboration des projets d'accompagnement adaptés pour ces personnes

Face à la complexité des enjeux de ces accompagnements très spécifiques, les politiques publiques de santé ont décidé de mettre en œuvre :

- Un cadre unique pour développer les compétences et ressources au service des personnes en situation de handicap rare : [Les Schémas nationaux pour les handicaps rares](#)
- Une organisation et des moyens dédiés sur l'ensemble du territoire pour contribuer à l'amélioration de la qualité de vie des personnes concernées : [Le Dispositif intégré pour les handicaps rares](#)

En 2022, les acteurs principaux du DIHR (soit les équipes relais handicaps rares et les centres nationaux handicaps rares) ont notamment accompagné :

- 2475 personnes soit + 44% par rapport à 2018
- 62% des personnes avec une maladie rare diagnostiquée
- 32% des personnes ont des troubles de la communication associés
- 38% des personnes ont des comportements-défis
- 25% des personnes sont sans solution ou avec des solutions insatisfaisantes d'accueil d'hébergement



« Le handicap rare ne devrait pas être considéré comme une entité distincte ou marginale, mais plutôt placé au cœur des politiques et des pratiques en matière de handicap »

Alors que la circulaire n° DGCS/3B/DSS/1A/CNSA/DFO/2023/176 relative à la mise en œuvre du plan de création de 50 000 nouvelles solutions et de transformation de l'offre médico-sociale à destination des personnes en situation de handicap 2024-2030 issu de la Conférence nationale du handicap 2023 prévoit un plan national doté de 1,5 milliard d'euros sur la période 2024 – 2030 dont chaque DGARS devra indiquer le nombre de solutions créées par public et type de structure et devra être remontée à la CNSA pour le 31 mai 2024 ; le Groupement national de coopération handicaps rares (GNCHR) composé d'une vingtaine d'associations de

familles et de personnes handicapées et d'une vingtaine d'organisations gestionnaires¹; apporte sa contribution pour une prise en compte pleine et entière du handicap rare.

De fait, l'observation et l'analyse des besoins sur les territoires dans le cadre du plan de création des 50 000 solutions doit résolument se faire pour transformer l'offre puisqu'il est temps de reconnaître l'urgence d'une approche globale de la situation de la personne en situation de handicap quel que soit la complexité de ses besoins fondamentaux, de son projet de vie et de son parcours.

En reconnaissant et en valorisant la diversité des expériences et des défis rencontrés par les personnes en situation de handicap rare et leur entourage, les réponses construites seront ainsi plus inclusives et plus équitables pour tous et toutes.

Le GNCHR, réseau au service des personnes en situation de handicaps rares, de leur entourage et des professionnels qui les accompagnent, souhaite à travers cette contribution illustrer de manière concrète les difficultés rencontrées et surtout les pistes de solutions mises en œuvre pour qu'elles soient mieux comprises, mieux partagées, mieux déployées et enfin mieux structurées.

Approche et constats

Enjeu 1 : Avoir une approche globale de la situation au plus tôt et en continu

Dans l'ouest, un jeune garçon âgé de 11 ans, atteint de sclérose tubéreuse de Bourneville, bénéficiait d'une prise en charge à temps partiel à l'Institut Médico-Educatif (IME) ainsi qu'à l'hôpital de jour. Malheureusement, il a été confronté à de multiples hospitalisations consécutives à des crises psychiatriques survenues à l'IME, ce qui a suscité des interrogations de la part de l'hôpital de jour sur la pertinence de ces admissions récurrentes.

Pour remédier à cette situation, l'Équipe Relais Handicap Rare (ERHR) a été sollicitée afin de jouer un rôle de médiateur et d'apporter une tierce partie dans la discussion. Les rencontres initiées par l'ERHR ont permis de rétablir les liens entre l'Établissement et Service Médico-Social (ESMS) et la famille dans un premier temps, puis entre l'ESMS et l'hôpital de jour. Ces échanges, d'abord bilatéraux, ont favorisé une meilleure compréhension de la situation dans sa globalité.

Cependant, l'absence de réunion globale pour élaborer le projet dès le départ a entraîné des divergences d'opinions et de perspectives à la fois sur le plan clinique et social. Malgré ces difficultés, le jeune est aujourd'hui dans une famille d'accueil, tout en continuant à bénéficier des services de l'IME et en réduisant sa fréquentation de l'hôpital de jour. Cette stabilisation a nécessité plusieurs années. Le soutien continu de l'ERHR a été d'une importance capitale pour la famille tout au long de cette période.

¹ [Liste des membres associés du GNCHR](#)

Enjeu 2 : Des périodes de transitions qui nécessitent des coordinations renforcées

Une ERHR a été sollicitée pour accompagner un jeune de 21 ans présentant la maladie de Norrie dans une transition délicate de cinq années en psychiatrie vers un ESMS.

Face à la complexité de sa situation et à ses réticences initiales, l'ERHR a adopté une approche progressive et individualisée pour faciliter son intégration dans son nouveau milieu de vie.

Voici les étapes clés de l'accompagnement :

1. **Préparation en amont** : L'ERHR a organisé des échanges entre le service psychiatrique, le FAM et d'autres partenaires pour planifier la transition et identifier les besoins spécifiques du jeune.
2. **Visite et rencontre** : Une visite du FAM a été organisée pour permettre au jeune et à son équipe de se familiariser avec les lieux et de rencontrer les professionnels qui l'accompagneront.
3. **Sensibilisation et formation** : L'ERHR a mis en place des interventions avec des experts de la maladie de Norrie pour sensibiliser les professionnels du FAM et répondre à leurs interrogations, favorisant ainsi une meilleure compréhension des besoins du jeune.
4. **Accueil progressif** : Les parties prenantes ont opté pour une intégration graduelle du jeune au sein du FAM, en lui offrant un environnement sécurisé et en lui laissant le temps de s'adapter à sa nouvelle situation.
5. **Suivi continu** : L'ERHR assure un suivi régulier du jeune et de son équipe, afin de répondre à ses besoins évolutifs et de garantir une transition harmonieuse et réussie vers ce nouveau chapitre de vie.

En adoptant une approche collaborative, personnalisée et axée sur les besoins du jeune, l'ERHR a pu faciliter sa transition vers un environnement plus adapté à ses besoins, tout en garantissant son bien-être et sa sécurité.

Dans le nord, une ERHR a été contactée par le CRESDA² pour soutenir le passage d'un jeune actuellement accueilli en IME. Il a 24 ans et présente une déficience auditive associée à un TSA. Il bénéficie d'une orientation FAM.

Avant de solliciter l'équipe, l'IME a réalisé 35 demandes. 2 essais ont été réalisés, mais n'ont pas abouti, du fait de complexité de la prise en charge de la déficience. 10 établissements ont refusé sans essai en évoquant le territoire géographique ou un profil ne correspondant pas au public accueilli. Face à cette complexité, la famille élargie ses recherches vers la Belgique.

Dans cette dynamique, l'ERHR a lancé un travail avec le CRESDA sur deux axes :

- > En amont des demandes, réaliser un travail d'analyse qui consiste à quantifier le nombre de jeunes accueillis présentant un handicap rare, souligner leurs besoins et les outils mis en place. Cela permet à l'ERHR d'être rapidement sollicitée lors d'orientation vers le secteur adulte, et de s'appuyer sur les ressources et compétences mises en place par les professionnels de l'établissement.
- > Accompagner le passage en veillant au bon déroulement de la période d'essai : Proposer des temps de travail à l'établissement qui réalisera l'essai afin de réfléchir aux modalités d'accueil (accueil progressif, organisation des journées, aménagements nécessaires, etc...) et aux besoins des équipes (sensibilisation, implication à la réflexion, etc...).

² Centre Régional d'Education Spécialisée pour Déficients Auditifs

Enjeu 3 : L'articulation, un art à mettre en œuvre entre différents champs et différentes stratégies

Une ERHR se retrouve au carrefour de différents champs d'intervention dans plusieurs situations à savoir le champ sanitaire, le champ médico-social et le champ social.

Le savoir-faire de l'ERHR réside dans la capacité d'agir avec habileté en gardant de la hauteur et de la neutralité dans les interventions. C'est l'exemple d'une ERHR sollicitée par l'aide sociale à l'enfance pour un jeune garçon de 7 ans ayant une épilepsie pharmaco-résistante. La famille d'accueil souhaitait arrêter l'accueil car les crises régulières génèreraient trop de stress et d'inquiétude pour l'assistant familial. Pour ne pas rompre l'accompagnement, l'ERHR est intervenue. Elle a réuni l'ASE, la famille d'accueil, le neurologue d'un centre de référence et l'IME pour faire un point sur la situation et les parties prenantes ont convenu d'une sensibilisation par un établissement spécialisé pour personnes épileptiques auprès de la famille d'accueil ainsi que du personnel de l'IME. Le jeune garçon est resté par la suite dans la famille d'accueil.

Cet exemple permet d'illustrer le rôle essentiel d'une ERHR qui grâce à une connaissance accrue des ressources de son territoire permet de mettre en lien les acteurs et ainsi de décloisonner les périmètres de chacun au service d'une situation.

Enjeu 4 : La qualité de l'accompagnement, un aiguillon dans la pratique et dans les moyens octroyés

Les établissements et services médico-sociaux (ESMS) jouent un rôle crucial dans l'accueil et le soutien des individus présentant des comportements-problèmes. Cependant, la diminution des ressources financières peut compromettre leur capacité à fournir des services de qualité. Il est nécessaire de garantir des financements adéquats et de les maintenir.

Le cercle vicieux constaté est le suivant : lorsque les établissements et services médico-sociaux (ESMS) fonctionnent de manière satisfaisante, les autorités ont tendance à réduire leurs crédits sous l'argument que leur efficacité est prouvée. Cependant, cette diminution des ressources peut mettre en péril la qualité des services et compromettre la capacité de l'ESMS à accompagner des personnes présentant des comportements-problèmes, dont les besoins sont souvent plus intenses. En conséquence, faute de moyens suffisants, l'ESMS peut être contraint de refuser l'accueil de ces personnes, ce qui perpétue le cycle de réduction des crédits et compromet encore davantage l'accessibilité aux services pour ceux qui en ont le plus besoin, dont des personnes en situation de handicap rare.

Il est essentiel de mettre en lumière les établissements qui gèrent les comportements défaits en les considérant comme d'autres répercussions de la maladie ou du handicap. Souvent, ces initiatives ne sont pas suffisamment reconnues ou formalisées, mais elles jouent un rôle crucial dans l'accompagnement des personnes concernées. Par exemple, en Bretagne, vous avez pu constater que des professionnels intervenant auprès de personnes atteintes de pathologies ou de handicaps rares ont développé des approches spécifiques pour gérer les comportements défaits, en mettant en place des outils tels que des feuilles d'observance pour assurer une cohérence dans leur intervention.

Ces professionnels peuvent ne pas toujours être conscients qu'ils gèrent des comportements défis de manière efficace, mais il est important de valoriser leurs pratiques réussies et de les aider à capitaliser sur leur expérience. Cela contribue non seulement à renforcer la confiance des professionnels dans leur propre travail, mais aussi à améliorer la qualité de l'accompagnement des personnes concernées.

Proposer des formations sur la gestion des comportements défis, en combinant théorie et savoirs expérientiels, serait une excellente initiative. Ces formations pourraient aider les professionnels à acquérir de nouvelles compétences et à approfondir leur compréhension des comportements défis, tout en tirant parti des meilleures pratiques développées au sein de leurs propres établissements et par leurs pairs. Cela contribuerait à renforcer les capacités des professionnels.

Les solutions recommandées

Dans le champ du handicap rare comme dans d'autres champs du handicap spécialisé, il est tout à fait essentiel de reconnaître l'importance de soutenir l'autonomie des personnes ayant des besoins complexes et multiples et de développer l'offre et les moyens pour faciliter l'accès à la communication alternative et améliorée, l'offre de répit pour les familles, l'accompagnement à la vie sexuelle et affective ou encore mieux agir en réduisant « des comportements-défis ».

En développant ces aspects, on contribue à promouvoir une plus grande autonomie et qualité de vie pour les personnes ayant des besoins complexes et multiples, ainsi qu'à soutenir leurs familles. La singularité des situations de handicap rare se niche dans des besoins très particuliers qui nécessitent parfois plus de moyens à mobiliser comme des infirmiers H24 ; des expertises ou des technicités comme des instructeurs de locomotions ou des interprètes en LSF tactile ; des sensibilisations, voire formations à telle ou telle situation mal connue par exemple la gestion de crise d'épilepsie mais qui faciliterait l'accès à des offres de répit ou d'accueil aujourd'hui fermées aux situations de handicaps rares.

La connaissance des ressources d'un territoire, la facilitation à mettre en lien les acteurs et experts, la possibilité de faire monter en compétences des professionnels, de développer des formes innovantes de partage du savoir-expérientiels, etc. permet aux acteurs du DIHR à l'œuvre depuis plusieurs années de formuler trois niveaux de solutions à faire émerger dans le cadre dudit plan de création des 50 000 solutions.

DISPOSITIF INTÉGRÉ

Un dispositif intégré désigne un système ou une structure dans lequel plusieurs éléments ou composants sont combinés de manière coordonnée et cohérente pour atteindre un objectif spécifique. Dans le contexte spécifique du handicap rare, un dispositif intégré serait une approche qui rassemble différentes ressources, services et expertises pour répondre de manière globale et adaptée aux besoins des personnes concernées par ce type de handicap. Cela peut impliquer la collaboration entre divers professionnels de la santé, de l'éducation, du social, ainsi que des personnes handicapées elles-mêmes et leurs familles, afin de fournir un soutien complet et personnalisé. L'objectif est d'offrir une réponse globale et cohérente aux défis et aux besoins spécifiques rencontrés par les personnes concernées, en évitant les silos et en favorisant une approche holistique et inclusive

L'identification de **trois niveaux de solutions pour améliorer l'accompagnement des personnes en situation de handicap rare** offre une approche structurée et complète pour répondre à des besoins variés, complexes et qui peuvent bénéficier à l'ensemble des personnes en situation de handicap.

Premièrement, **la création de places ou offres spécifiques répond à un impératif d'adaptation aux besoins individuels des personnes en situation de handicap les plus vulnérables**. Par exemple, la création de places supplémentaires dans des structures spécialisées peut répondre aux besoins spécifiques des personnes souffrant d'épilepsie sévère ou du syndrome de Prader-Willi. Cette approche vise à garantir un accès équitable à des services adaptés à des besoins souvent très spécifiques.

NOTA BENE

Le GNCHR se félicite du plan annoncé lors de la dernière CNHR de création de 50 000 solutions. Cependant ses membres alertent sur la sous-estimation du budget fléché vers les adultes en situation de handicap qui demeure un défi majeur. Le GNCHR appelle à une action urgente pour répondre adéquatement aux besoins croissants de cette population concernée par les amendements CRETON ([environ 10 000 jeunes concernés](#)), par des listes d'attente existantes auprès d'ESMS et par des nouveaux besoins en termes d'accompagnement pour les personnes handicapées vieillissantes. Les 585 millions d'euros annoncés seront insuffisants pour relever ces défis sans exclure les situations de handicap complexes.

Deuxièmement, **le développement d'une offre inclusive souple et renforcée vise à élargir l'accessibilité des services et à favoriser l'inclusion sociale des personnes en situation de handicap**.

En proposant des initiatives telles que le développement de la fonction-ressources à partir d'ESMS spécialisés qui permettent de mobiliser et valoriser des compétences existantes au service des personnes handicapées, de professionnels d'un autre ESMS dont le domicile ; ou les MAS hors les murs ou les équipes mobiles d'appui ou encore les unités handicaps rares ; cette approche cherche à aller au-delà des structures traditionnelles pour s'adapter aux besoins et aux préférences individuelles des personnes concernées. Cela témoigne d'une volonté d'assurer que tous les individus, quel que soit leur handicap, puissent bénéficier d'un soutien approprié et d'une participation active à la vie sociale.

Enfin, **le renforcement des Équipes Relais Handicaps Rares (ERHR) et des Centres Nationaux de Ressources Handicaps Rares (CNRHR), modèle éprouvé, vise à consolider les structures de coordination et d'expertise nécessaires pour faire face aux défis complexes rencontrés par certaines personnes en situation de handicap**. Ces équipes jouent un rôle crucial dans la mise en lien des différents acteurs impliqués dans l'accompagnement des personnes en situation de handicap, favorisant ainsi une approche collaborative et intégrée. Il sera indispensable de faire le lien entre le service de repérage et d'intervention précoce annoncé et les ERHR pour éviter l'errance de diagnostic et les pertes de chances. Il sera indispensable que l'ERHR soit mobilisée lors de la transition d'un ESMS à un autre pour une personne en situation de handicap rare afin d'éviter la souffrance, les refus d'admission après période d'essai, faute d'avoir saisi la complexité de la situation et les moyens d'y répondre.

En somme, ces trois niveaux de solutions offrent une approche équilibrée et diversifiée pour répondre aux besoins variés des personnes en situation de handicap. En investissant dans ces domaines, il est possible de progresser vers une société plus inclusive et équitable, où chaque individu a la possibilité de participer pleinement à la vie sociale et de réaliser son potentiel.

Focus sur des exemples de solutions recommandées

- › Soutenir le développement de la fonction-ressource à partir d'ESMS spécialisés
- › Prévoir dans l'organisation du parcours de repérage et de diagnostic pour les enfants de moins de 6 ans le lien vers le HR/MR pour mettre en place rapidement des réponses co-construites répondant aux besoins complexes identifiés
- › Les exemples des unités handicaps rares en Ile de France

Développer la fonction-ressource pour accompagner les personnes qui vivent à domicile ou dans des ESMS non spécialisé

La fonction ressource est entendue comme la capacité d'une structure sanitaire ou médicosociale spécialisée à intervenir au bénéfice d'un tiers externe afin d'améliorer le parcours et la qualité de vie des personnes handicapées quel que soit le lieu de vie.

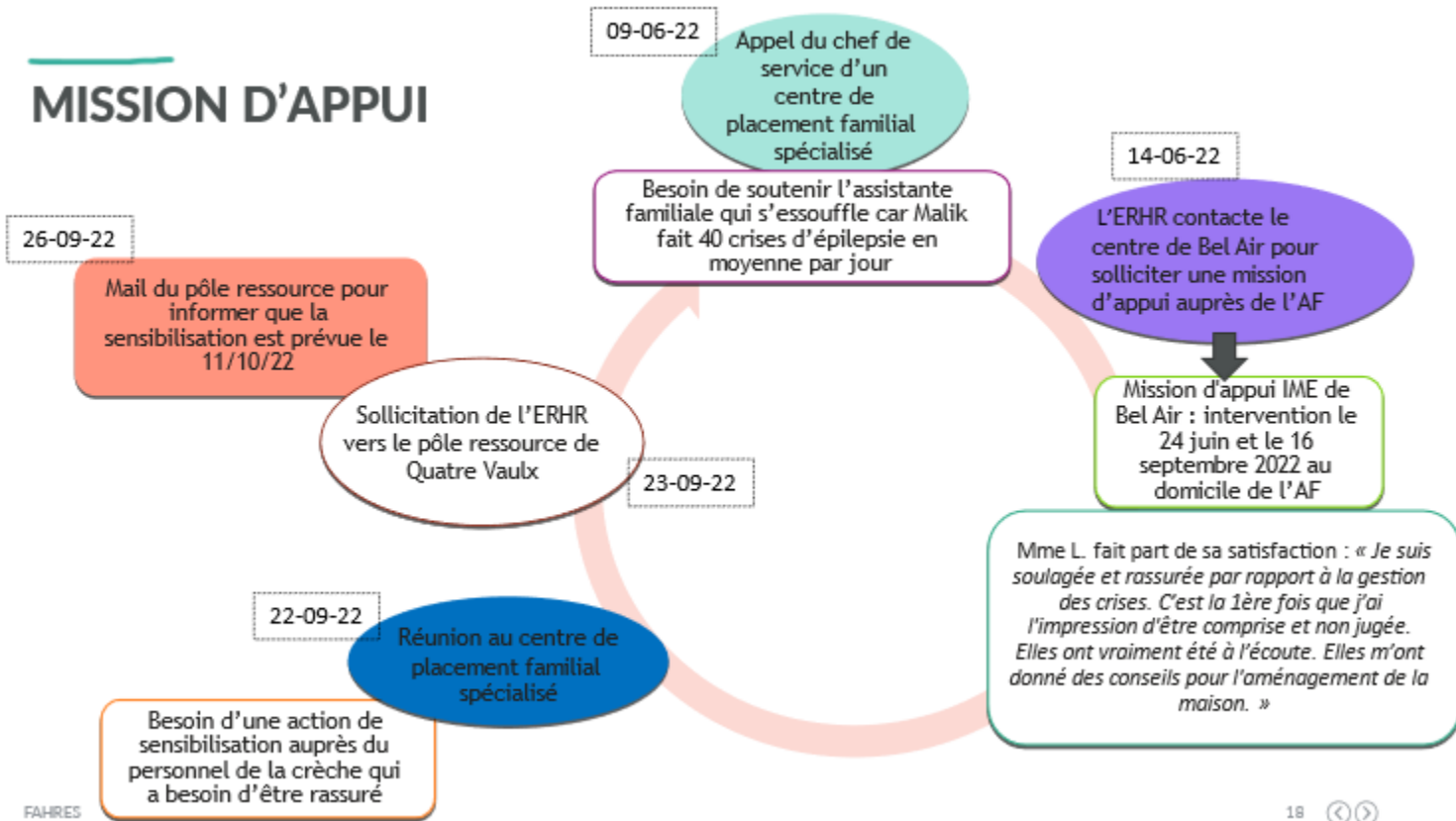
Le décret du 9 mai 2017 doit permettre aux ESSMS d'adapter leurs accompagnements à des publics toujours plus diversifiés [...] *. Il accorde la possibilité de maintenir une spécialisation à condition d'exercer une fonction ressource : "lorsqu'ils [Ndr : les ESSMS] assurent également des fonctions de formation, d'information, de conseil, d'expertise ou de coordination au bénéfice d'autres établissements ou services en vue de l'accueil de ces publics" *.

La recherche action NEXTHEP a, dans un objectif opérationnel, appuyé par un cadre conceptuel et des outils pratiques la démarche dans le champ de l'épilepsie sévère, qui depuis la phase exploratoire jusqu'à la phase de mise en œuvre conduit à déployer la fonction ressources dans et depuis son établissement. Pour aller plus loin [cliquez ici](#) et voir aussi les travaux de l'ANAP.

En Bretagne, il y a 16 ESMS référents HR. Ces derniers ont pour mission de répondre à des besoins de sensibilisation, de tutorat, d'information sur les pathologies au titre de la mission d'appui et d'agir au titre de l'intervention directe auprès des personnes concernées. L'ERHR est pilote de ce réseau d'ESMS référents.

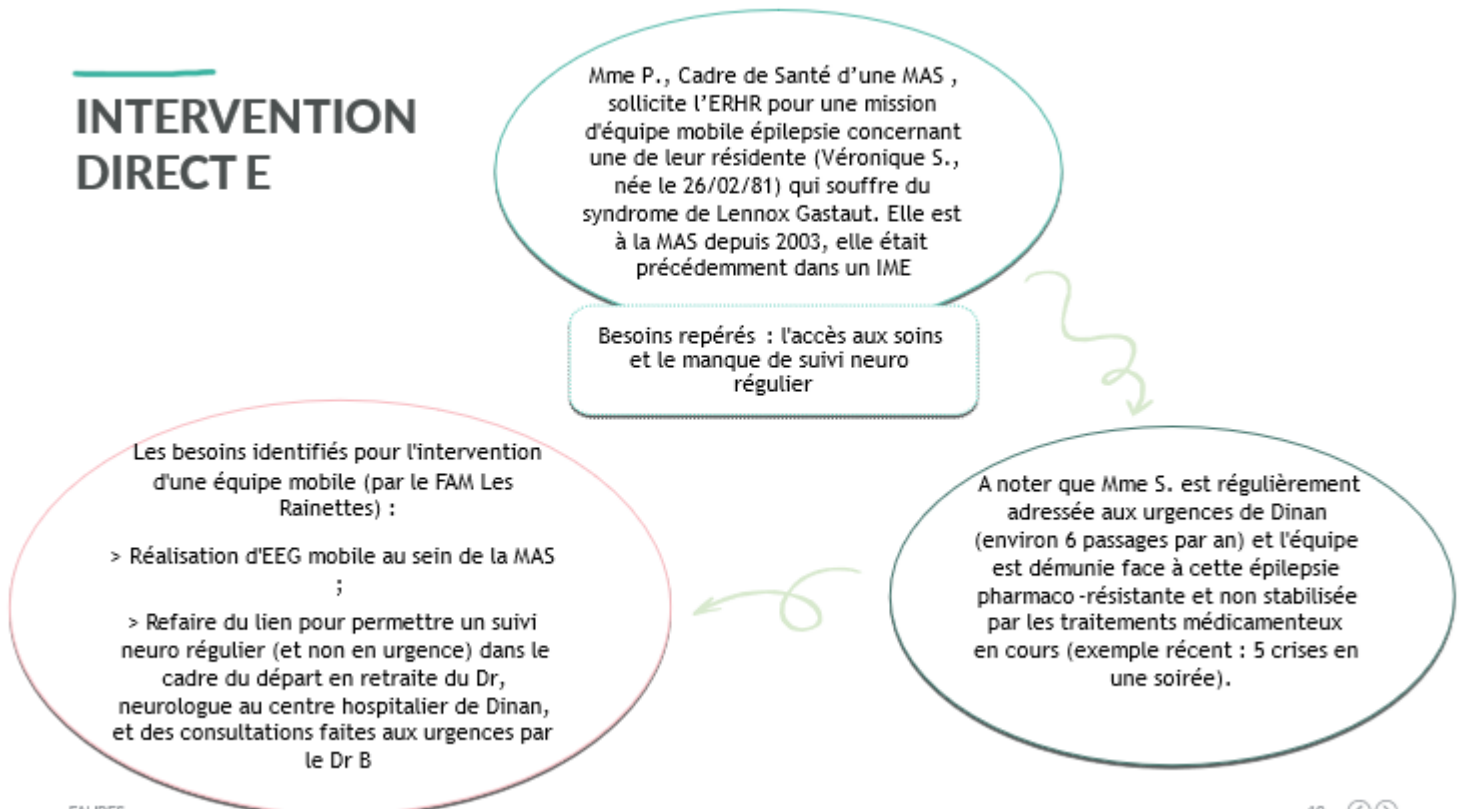
Voici deux exemples des deux dispositifs existants :

MISSION D'APPUI



18 <>

INTERVENTION DIRECTE



19 <>

L'ERHR est présente pour baliser chaque intervention. Son rôle étant également de maintenir ou de renforcer les compétences des professionnels du réseau des ESMS référents en organisant des temps de rencontre entre structures mais également en organisant des temps de formation en fonction des besoins repères.

Les atouts de ce fonctionnement sont les suivants :

Tout d'abord pour **les bénéficiaires** :

- › Aide au maintien de la personne accompagnée dans son environnement
- › Interaction avec des professionnels « experts »
- › Proximité dans les interventions

Pour les professionnels **des structures référentes** :

- › Soutien et maintien du travail en partenariat et en réseau
- › Développement de la connaissance du handicap rare (*épilepsie sévère, maladie de Huntington...*) (*sensibilisation en HP, dans les IFSI et IFAS*) et vers le droit commun (*mission d'appui en crèche, en école primaire, sensibilisation auprès d'assistants familiaux, auprès des familles, de services à domicile, d'Association d'usagers...*)
- › Valorisation et reconnaissance des professionnels et de leurs compétences

Pour l'**ERHR** :

- › Réponse organisée
- › Coordination des acteurs
- › Animation du réseau intégré
- › Nouvelle dynamique au sein des ESMS référents HR,
- › Interconnaissance des acteurs, Montée en compétence des équipes sur l'ensemble du territoire,
- › Intervention rapide auprès des personnes sans accompagnement => fluidité des parcours.

Ce modèle de fonction ressource permet d'avoir une offre graduée permettant d'offrir rapidement des réponses concrètes aux professionnels en difficulté ainsi qu'aux personnes concernées dans le cadre d'évaluation ponctuelle ou d'accueil temporaire et ce en proximité !

Recommandation : Soutenir le développement de la fonction-ressource à partir d'ESMS spécialisés dans toutes les régions (Élaborer un cahier des charges, identifier les acteurs porteurs d'une fonction-ressource (par exemple sur la surdicécité, l'épilepsie sévère, la surdit  et troubles associ s s v res ou encore la CAA etc.)

Systematiser le diagnostic d s le plus jeune  ge et orienter les familles vers des interlocuteurs experts et de qualit , dont le DIHR

Afin d'identifier le plus t t possible les troubles de sant  et handicaps de toute nature dont peuvent  tre atteints les jeunes enfants, la LFSS pour 2024 cr e un "service de rep rage, de diagnostic et d'intervention pr coce". Elle  tend ainsi   toutes les formes de handicap le mod le de parcours mis en place en mati re de troubles du neuro-d veloppement (TND), qui s'appuie sur les plateformes de coordination et d'orientation (PCO). Le dispositif, qui doit  tre pr cis  par d cret, entrera en vigueur au plus tard le 1er janvier 2025.

Selon la nature des troubles, ce nouveau parcours sera organisé par des structures désignées par le directeur général de l'agence régionale de santé (DGARS). Les structures devront respecter un cahier des charges défini par arrêté. Une dotation leur sera allouée pour financer ces parcours.

UNE DOUBLE ERRANCE

Difficultés d'obtenir un diagnostic puis pour réaliser des évaluations fonctionnelles : Le récit d'une double errance dans le champ du handicap rare

La méconnaissance des handicaps rares pose des difficultés à plusieurs niveaux, causant de l'errance diagnostique et retardant l'ouverture de droits et la mise en place d'une réponse adaptée aux besoins. En effet, seule une personne atteinte d'une maladie rare sur deux dispose d'un diagnostic précis, qui met en moyenne cinq ans à être posé pour plus d'un quart des personnes³. Ainsi, les aidants familiaux concernés font part de la complexité et du temps extrêmement long pour obtenir un diagnostic en raison de la difficulté à identifier la maladie ou le handicap rare de leur proche. Pour rappel, 62% des personnes accompagnées dans le DIHR ont une maladie rare diagnostiquée.

Un CNRHR a été sollicité par un institut spécialisé dans la déficience visuelle et une maman d'une petite fille de 3 ans et demi – que nous appellerons Laura - pour une évaluation fonctionnelle.

Le centre a proposé à Laura le bilan dédié aux très jeunes enfants en situation de handicap rare. Cette évaluation a pour ambition d'observer le fonctionnement de l'enfant selon les situations vécues. Les différentes sollicitations contribuent à apprécier le niveau de développement de l'enfant en termes de sensorialité, de communication, d'éveil et de cognition et d'évolution psychomotrice.

Au-delà de la passation du bilan, les professionnels du centre ont pu observer Laura chez elle lors d'un temps de repas et échanger avec sa mère et les professionnelles de l'établissement concerné. Un écrit a été envoyé à la maman et, avec son accord, aux professionnels. Après l'envoi de ce compte-rendu, des échanges réguliers se sont tenus avec l'éducatrice référente de Laura, notamment par rapport à la mise en place d'un suivi en SESSAD spécialisé dans les troubles moteurs et à sa socialisation quelques heures par semaine au sein d'une MAM et en petite section de maternelle. L'évolution du projet de Laura et le partenariat entre l'établissement concerné et un autre SESSAD a fait naître l'idée de faire une sensibilisation en visio pour aborder la maladie rare de Laura.

³ Chiffres de l'Alliance Maladies Rares

Sur l'île de la Réunion, le défaut de diagnostic des enfants présentant une déficience sensorielle avec troubles neurodéveloppementaux est une réelle préoccupation car pour ces enfants le diagnostic est complexe, des pathologies apparaissent pour certains après l'âge de 6 ans, pour d'autres le diagnostic est tellement complexe que cela peut prendre plusieurs années.

Les diagnostics sont compliqués à se mettre en place dans le circuit du droit commun et les technicités se situent parfois seulement en métropole. Pour certains, il y a des troubles visuels curables, qu'on pourrait prendre en charge à condition qu'ils soient vu par une équipe entraînée, ce qui permet aussi parfois d'éviter d'avoir des soins sous anesthésie générale de manière itérative.

Il serait utile de proposer une plateforme d'expertise pour évaluer les besoins de enfants et les orienter vers une prise en charge adaptée pour les situations de handicaps rares.

Recommandation : Prévoir dans l'organisation du parcours de repérage et de diagnostic pour les enfants de moins de 6 ans les expertises techniques et le lien vers le handicap rare et les maladies rares pour mettre en place rapidement des réponses co-construites répondant aux besoins complexes identifiés

Développer une offre en concertation : les exemples des unités handicaps rares en Ile de France

« Elles accueillent selon certaines spécificités des personnes entre 16 et 25 ans relevant d'épilepsie non stabilisée, de troubles complexes de langage ou d'un syndrome Prader-Willi. Elles proposent des réponses modulaires, passerelles et déploient des actions de fonction ressource »

Un parcours vers une unité handicap rare en Ile-de-France est de développer un accueil répondant à des situations très complexes. Lorsqu'une personne sans solution est identifiée, cela est notifié par les PCPE, les MDPH ou les ARS. L'ERHR réalise une évaluation globale de la situation avec les critères de criticité et les critères de rupture. Ce document est transmis avec une fiche navette à la MDPH qui va étudier si la situation relève d'une unité handicap rare. Un travail est en train d'être mené pour que la notification à l'établissement cible comporte une mention spéciale unité handicap rare. L'idée est de réactiver des situations sans solution pour les MDPH. La fonction ressource peut venir en appui de l'établissement cible. La spécificité est que ces accueils sont totalement modulaires et sans limite de temps, quoique n'étant pas destinés à assurer un accueil pérenne. Il faut penser la sortie dès l'entrée pour assurer la continuité du parcours.

Pour avoir plus d'informations, allez sur le site de l'ARS Ile de France [en cliquant ici](#)

L'offre à développer demain devra permettre un accueil "séquentiel", "souple" et "individualisé", c'est-à-dire répondant aux besoins et des attentes des personnes.

Sur le modèle Grand-Est ou Breton, créer des places d'accueil temporaire spécifiques handicap rare adossés à des ESMS facilitent l'accompagnement au regard de situation d'urgence (exemple de la maladie d'Huntington, maladie rare neuroévolutive) ou pour permettre du répit mais aussi une évaluation de la situation et un étayage des services intervenant au domicile de personne (en lien avec la fonction ressource)

En conclusion, le GNCHR demande aux pouvoirs publics de prendre en compte les situations de handicaps rares dans l'élaboration du plan de création des 50 000 solutions nouvelles 2024 -2030. Chaque ERHR, CNRHR, leurs porteurs et les associations de familles et de personnes pourront être mobilisés par chaque ARS pour affiner le diagnostic des besoins de leur territoire et proposer des solutions adaptées.

Les membres du GNCHR sont :

