

2023

BILAN
D'ACTIVITÉ

DISPOSITIF INTÉGRÉ HANDICAPS RARES



GNCCHR

GRUPEMENT NATIONAL DE COOPÉRATION HANDICAPS RARES

Avant-propos

L'année 2023 est marquée par une structuration significative des informations saisies dans l'outil métier Mediateam. Cet outil est essentiel pour les professionnels des Centres Nationaux de Ressources Handicaps Rares (CNRHR) et des Equipes Relais Handicaps Rares (ERHR), qui l'utilisent dans le cadre de l'accompagnement des personnes en situation de handicap rare et de leur entourage. Ce bilan offre une vue d'ensemble synthétique du suivi des personnes accompagnées et des actions menées en 2023 par les ERHR, les CNRHR et le Groupement National de Coopération Handicaps Rares (GNCHR).

Pour des détails plus approfondis, il est recommandé de consulter les rapports d'activité de chaque structure.

Introduction

En 2023, les Équipes Relais Handicaps Rares (ERHR) et les Centres Nationaux de Ressources Handicaps Rares (CNRHR) ont accompagné 2 392 personnes en situation de handicap rare, enregistrant une baisse de 3 % par rapport à 2022. Le léger recul observé dans l'accompagnement peut s'expliquer par le fait que les équipes des CNRHR et ERHR sont sollicitées pour les situations extrêmement complexes. Cela résulte de la multiplication des dispositifs sur le territoire, qui gèrent les situations moins critiques, laissant aux CNRHR et ERHR les cas nécessitant une coordination renforcée ou des expertises très pointues. A aussi été constaté en 2023, un turn-over au sein des équipes. Malgré cette diminution, le volume d'accompagnements reste supérieur de 7 % à celui de 2020, période marquée par la crise sanitaire du COVID-19. Globalement est constaté une saturation des capacités d'accompagnement par les ERHR et les CNRHR à budget constant.

Le rapport met en lumière des dynamiques contrastées : 37 % des personnes suivies en 2023 étaient nouvellement accompagnées, une baisse de 3 points par rapport à l'année précédente, tandis qu'une part importante des bénéficiaires (43 %) est soutenue sur une longue période. En moyenne, un accompagnement dure entre 11 et 14 mois, mais les situations peuvent s'étendre sur plusieurs années, reflétant la complexité des parcours et les besoins de coordination prolongée entre les différents acteurs.

Ce rapport souligne également l'importance croissante des co-interventions entre les ERHR et les CNRHR, avec 9 % des personnes suivies bénéficiant d'une collaboration entre ces structures, et le rôle crucial de ces dispositifs dans l'accompagnement des transitions et des périodes critiques telles que l'enfance et l'adolescence.

Quelques chiffres

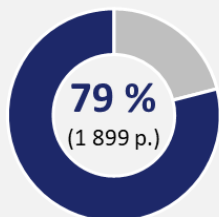
Chiffres clés de l'activité 2023 :

2 392

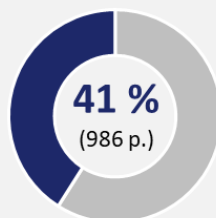
personnes en situation de handicap rare **accompagnées** par les **ERHR** et **CNRHR** (âge : <1 à 91 ans, âge médian de 19 ans)

822

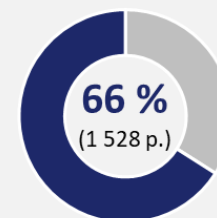
Nouvelles personnes qui ont **sollicité le DIHR**



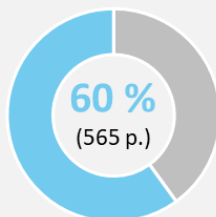
des personnes accompagnées vivent **à domicile** ; 12 % (383 personnes) sont sans solution



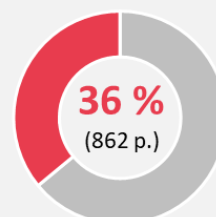
Des personnes accompagnées ont au moins un **trouble neurodéveloppemental**



des personnes accompagnées présentent une **maladie rare diagnostiquée**, dont une **centaine** avec une **maladie rare unique**



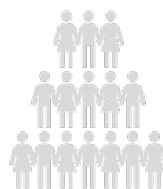
des **enfants** âgés de 3 à 16 ans **sont scolarisés** ; 10% (97 enfants) jamais scolarisés ; 21% (199 enfants) non scolarisés actuellement et 9% scolarité non précisée



des personnes ont bénéficié au moins d'une **visite à domicile** ou en **établissement**

Ensemble des accompagnements opérés par les ERHR et CNRHR entre 2018 et 2023 :

Au 31 décembre 2023 :



5 974

Personnes accompagnées entre 2018 et 2023

Personnes en situation de handicap rare suivies en 2023 par les ERHR et les CNRHR

2 392 personnes en situation de handicap rare accompagnées en 2023 par les équipes relais handicaps rares (ERHR) et les centres nationaux de ressources handicaps rares (CNRHR) **soit une baisse de 3%** par rapport à 2022 (2475 personnes) et **une augmentation de 7% par rapport à 2020 correspondant à la période COVID** (2 230 personnes).

La légère baisse observée en 2023 peut s'expliquer par plusieurs facteurs convergents. Tout d'abord, la complexité des situations à accompagner exige un investissement en temps, variable suivant les besoins, l'offre sur un territoire et les ressources à mobiliser. Ensuite, un turn-over au sein des professionnels a pu fragiliser la continuité des accompagnements. Parallèlement, les priorités fixées par le 3^e schéma national pour les handicaps rares visant notamment la structuration d'actions collectives ont mobilisé les équipes. Enfin, les équipes semblent avoir atteint les limites de leur capacité d'intervention, une contrainte exacerbée par la coordination renforcée requise avec les nombreuses parties prenantes (PCPE, plateforme d'expertise maladies rares, communauté 360, etc.)

Parmi ces personnes accompagnées en 2023 :

- > **822 personnes sont nouvellement connues des ERHR/CNRHR soit 37% des personnes suivies soit une baisse de 3 points par rapport à 2022.**
- > **119 personnes ré-interpellent les ERHR/CNRHR en raison de l'évolution de leur situation ou de leur handicap, nécessitant une réévaluation**

Malgré une stabilité des nouvelles demandes et des réinterpellations, les équipes continuent de soutenir sur une période longue 43% des personnes déjà suivies, soit plus de 2 personnes sur 5. Par ailleurs, toutes les équipes accompagnent des personnes âgées de plus de 60 ans, qui représentent un total de 4% de la population suivie par le DIHR.

Entre 2018 et maintenant, **25 % des accompagnements durent moins de 7 mois**, tandis que 25 % durent plus de 27 mois. La moitié des accompagnements dépassent un an et 7 mois. Une personne bénéficie en moyenne d'un accompagnement de 11 à 14 mois, avec des durées variant de quelques jours à plusieurs années, reflétant la singularité de chaque situation. Cet écart sera mieux analysé grâce à la nouvelle structuration de Mediateam, qui permettra de prendre en compte les réinterpellations.

Tous les territoires sont concernés par les handicaps rares.

221 personnes sont accompagnées par au moins deux structures : une équipe relais et un CNRHR dans le cadre d'une co-intervention entre professionnels du dispositif HR soit 9% de la population accompagnée en 2023.

En 2023, **180 personnes hors handicaps rares sont accompagnées par des équipes ERHR/CNRHR soit 5% des personnes suivies**. L'équipe relais Pays de la Loire se distingue avec 34% de ces accompagnements (61 personnes), en raison de son historique avec le dispositif PRIOR. La majorité



L'âge moyen est de 24 ans allant de 1 à 91 ans, supérieur à l'âge médian qui est de 19

des équipes n'interviennent pas en dehors des handicaps rares. Cependant, au nom de la coresponsabilité¹, certaines équipes, interviennent afin d'assurer un accompagnement, garantissant ainsi que la personne ne se retrouve pas sans solution.

Ce chiffre est probablement sous-estimé, certaines équipes ne renseignant pas les accompagnements hors handicap rare dans l'outil Mediateam.

Focus sur l'âge des personnes accompagnées

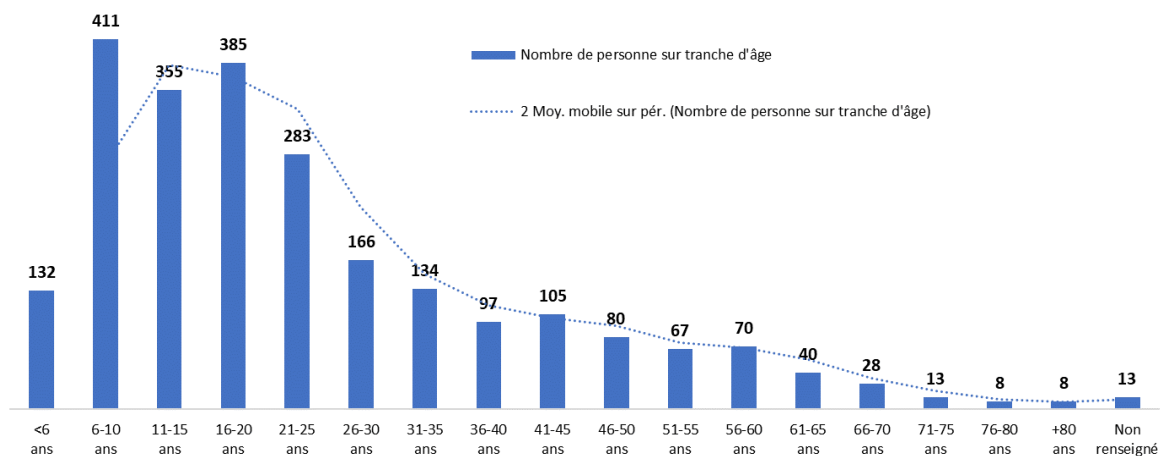


Figure 1: Répartition de l'âge des personnes accompagnées par les ERHR/CNRHR en 2023

En 2023, les équipes ERHR/CNRHR ont accompagné **1 283 personnes âgées de moins de 20 ans**, soit plus de la moitié des personnes suivies. **L'enfance et les phases de transition sont des périodes critiques, souvent marquées par des ruptures de parcours.** Pour les accompagner, les ERHR repérées dans leur territoire, elles sont mobilisées pour renfort dans le cadre de leur mission de coordination renforcée, pour coordonner les transitions entre structures pour jeunes et adultes, éviter les ruptures de parcours en allant chercher des partenaires, avec l'appui des CNRHR dans les situations complexes.

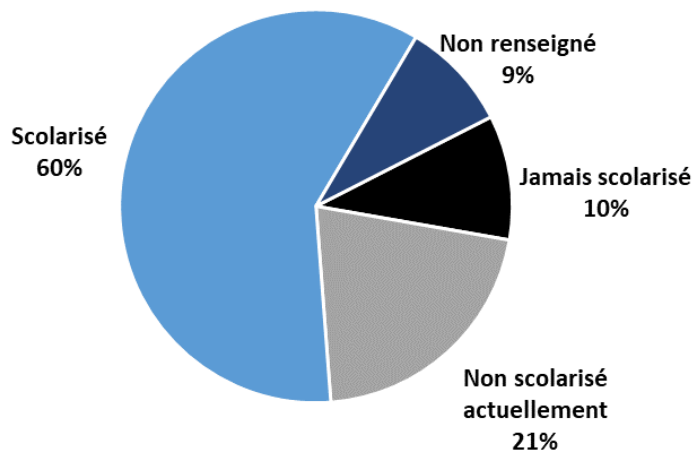
Parmi les 1 807 enfants en âge scolaire (3 à 16 ans), **60 % sont scolarisés, soit 565 enfants.** Le graphique ci-après présente la répartition selon la scolarité ou pas.

¹ Définition 3e schéma national des handicaps rares (page 19) :

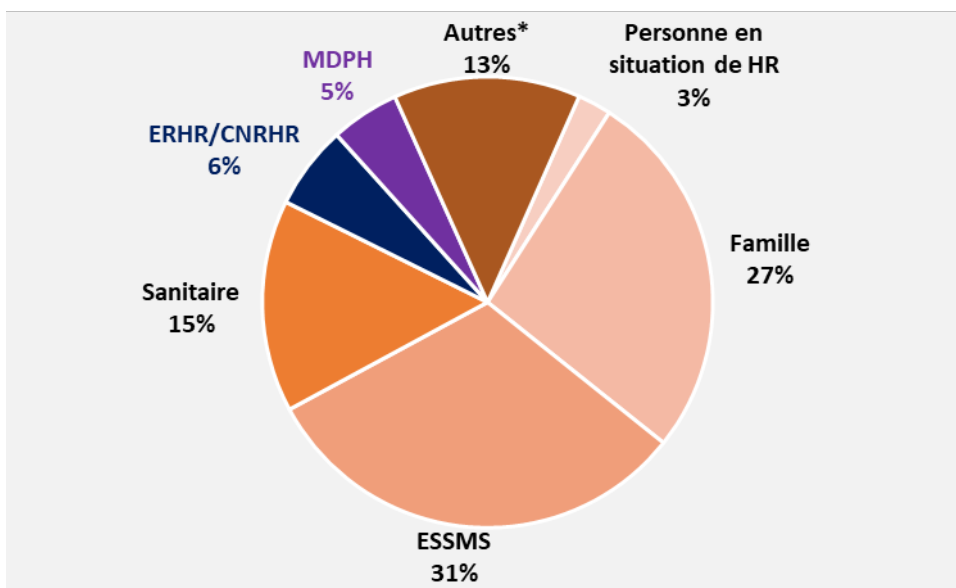
La coresponsabilité est entendue comme un engagement éthique, en l'occurrence, celui de se mobiliser solidairement vis-à-vis des personnes en situation de handicap rare, d'éviter le renvoi de responsabilité, de mettre en place des procédures de coordination efficaces.

Un enfant sur deux "jamais scolarisé" est âgé de +8 ans versus 11 ans pour les enfants "actuellement non scolarisés".

L'école élémentaire offre des solutions aux enfants dans le cadre de l'inclusion même partielle, mais au collège, les propositions sont souvent limitées ou inadaptées. De nombreux enfants, trop âgés pour l'élémentaire et sans solution au collège, finissent par abandonner l'école.



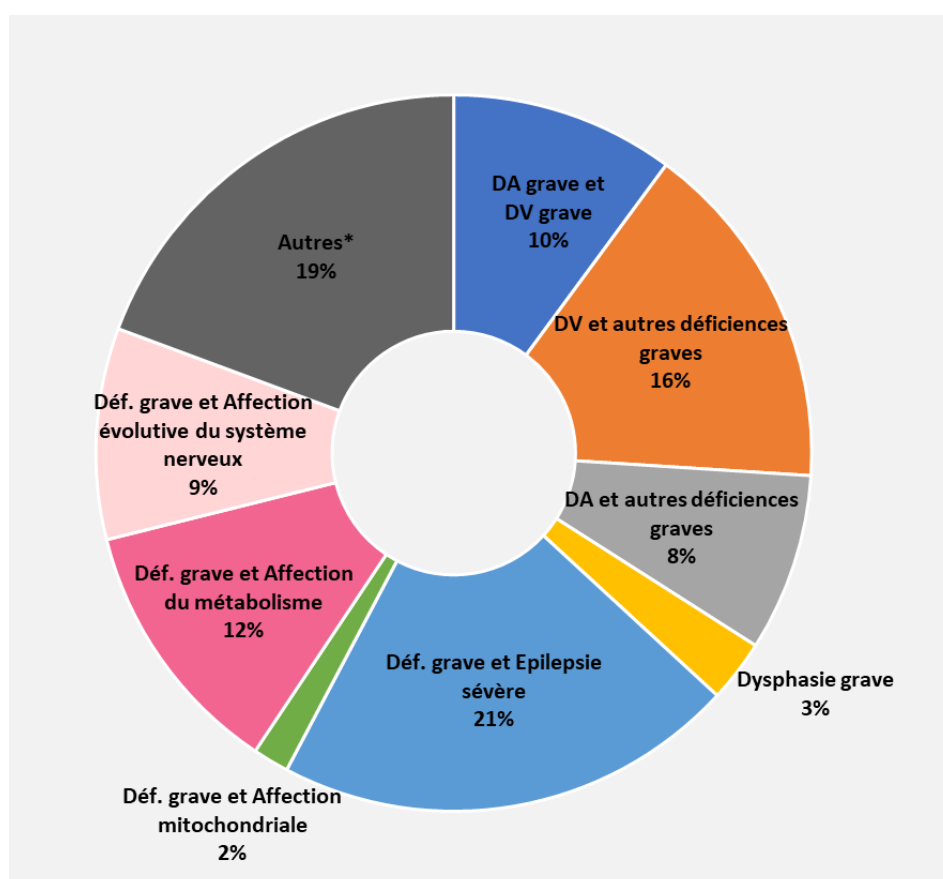
Qui sollicite les CNRHR et ERHR ?



*Autres sollicitations : EN=Éducation nationale, Association non gestionnaire (3%), Professionnel libéral (1%), ARS (0.4%), Pair (0.2%), non précisé (3%) et Non renseigné (4%). Les données non renseignées représentent 4%. Les sollicitations du sanitaire proviennent des hôpitaux, des structures des maladies rares.

Quels types de handicap rare ?

En 2023, la structuration de la saisie des informations médicales a progressé, prenant en compte la situation globale de la personne via les classifications DSM-5² et CIM-11³. Le nouveau volet médical facilite ainsi l'identification des situations de HR en s'appuyant sur les critères standardisés de ces classifications. L'appropriation de ce processus par les professionnels nécessite du temps pour garantir une saisie exhaustive. Cette structuration permettra une analyse approfondie du volet médical en 2024.



La répartition des situations de handicap rare reste stable au fil des années avec 63% de la population totale suivie, **soit 1 511 personnes dans une situation de handicap rare liée à une maladie ou une affection chronique.**

A noter également que près d'1/5 personnes accompagnées est atteinte d'une épilepsie sévère.

*Autres = sous-catégorie de la 5e catégorie de la définition des handicaps rares « l'association d'une ou plusieurs déficiences graves et d'une affection chronique, grave ou évolutive » à l'exception des sous-catégories : « a) une affection mitochondriale, b) une affection du métabolisme, c) une affection évolutive du système nerveux, d) une épilepsie sévère ». Pour rappel, cette catégorie « Autres » a été ajoutée de manière temporaire dans la 5e catégorie HR pour palier à la difficulté rencontrée par les équipes pour déterminer la situation de handicap rare de la personne accompagnée.

² Le Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux, également désigné par le sigle DSM, abréviation de l'anglais « Diagnostic and Statistical Manual ou Mental Disorders (DSM) », propose une classification des troubles mentaux.

Le DSM-5 définit les troubles neurodéveloppementaux comme « un ensemble d'affections qui débutent durant la période du développement, souvent avant même que l'enfant n'entre à l'école primaire ; ils sont caractérisés par des déficits du développement qui entraînent une altération du fonctionnement personnel, social, scolaire ou professionnel » (7, page 33). Extrait de l'article du journal du Mauss

³ Classification Internationale des Maladies Onzième Révision

Quels sont les troubles associés ?

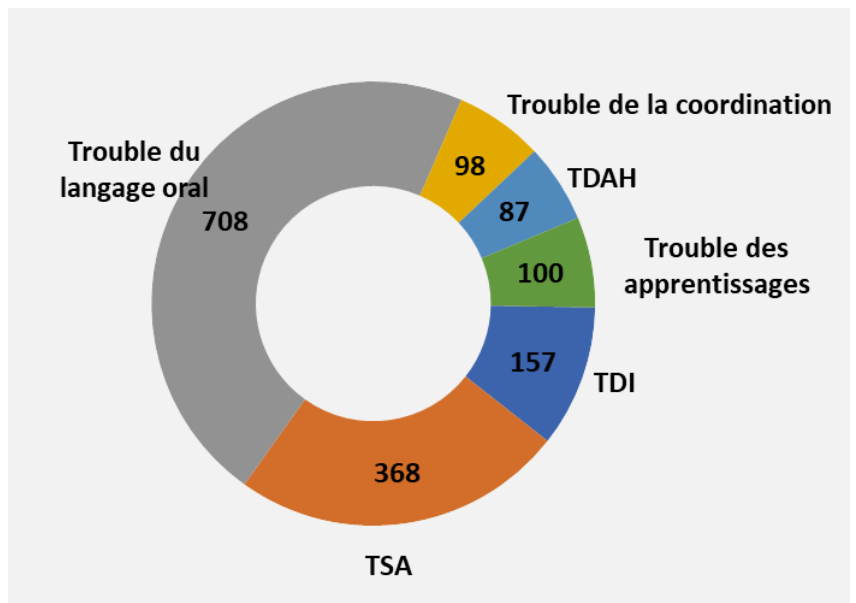
En 2023, l'intégration de la nouvelle saisie dans Mediateam et une classification des champs selon le DSM-5 nécessitent un temps d'appropriation pour les professionnels. **Les chiffres pourraient donc être sous-estimés et nécessitent une surveillance en 2024**, ainsi qu'une attention particulière sur l'ensemble des données du volet médical en 2025.

Toutes les catégories de HR sont représentées chez les 697 personnes **sans troubles associés selon le DSM-5, bien que certains troubles puissent ne pas avoir été signalés par les professionnels pour des raisons diverses**. En effet, un trouble peut résulter d'une mauvaise interprétation d'un mouvement ou d'un comportement en raison d'une incompréhension. Toutefois, les personnes non concernées par les troubles peuvent présenter une maladie rare et une ou plusieurs pathologies chroniques.

Types de handicap rare des personnes non concernées par un trouble associé selon le DSM - 5	697
Affection du métabolisme	63
Affection évolutive du système nerveux	75
Affection mitochondriale	10
Autres	159
DA et autres déficiences graves	72
DA grave et DV grave	108
DV et autres déficiences graves	69
Dysphasie grave	26
Epilepsie sévère	115

En 2023, 71% soit **1 695 personnes** accompagnées par les équipes présentaient des troubles associés, souvent des facteurs de rupture, soit une baisse de 5 points par rapport à 2022. Les troubles de la communication sont les plus fréquents, suivis à parts comparables des troubles du comportement et des troubles spécifiques de l'autisme. **Plus de 2/5 soit 986 personnes présentent des troubles neurodéveloppementaux**, qui peuvent être associés entre eux et à la situation de handicap. La saisie des troubles neurodéveloppementaux selon le DSM-5 est récente et peut entraîner des oublis chez les professionnels, ce qui sous-estime probablement le nombre de personnes concernées. La répartition des catégories de troubles neurodéveloppementaux est présentée dans le tableau et le graphique ci-après.

En 2023, seulement 368 personnes ont été déclarées avec un trouble du spectre de l'autisme (TSA), représentant 15 % de la population suivie, contre 35 % en 2022. Cette forte baisse pourrait être attribuée à la nouvelle saisie et à une meilleure classification des champs par les professionnels selon le DSM-5. **Ce chiffre sera surveillé en 2024, ainsi que l'ensemble des données du volet médical, notamment en 2025.**



En ce qui concerne le trouble du développement intellectuel (TDI), Les professionnels ne renseignent le trouble du développement intellectuel (TDI) que lorsqu'ils en ont la certitude, car sa détection nécessite un test cognitif, et le comportement seul ne permet pas d'affirmer un TDI. **Les informations sont donc saisies uniquement lorsque les professionnels sont certains de leur véracité.**

1/6 personnes accompagnées (soit 379) présentent des troubles du comportement avec des manifestations variables. Parmi elles, 71 personnes souffrent de troubles d'autoagressivité, nécessitant une surveillance particulière.

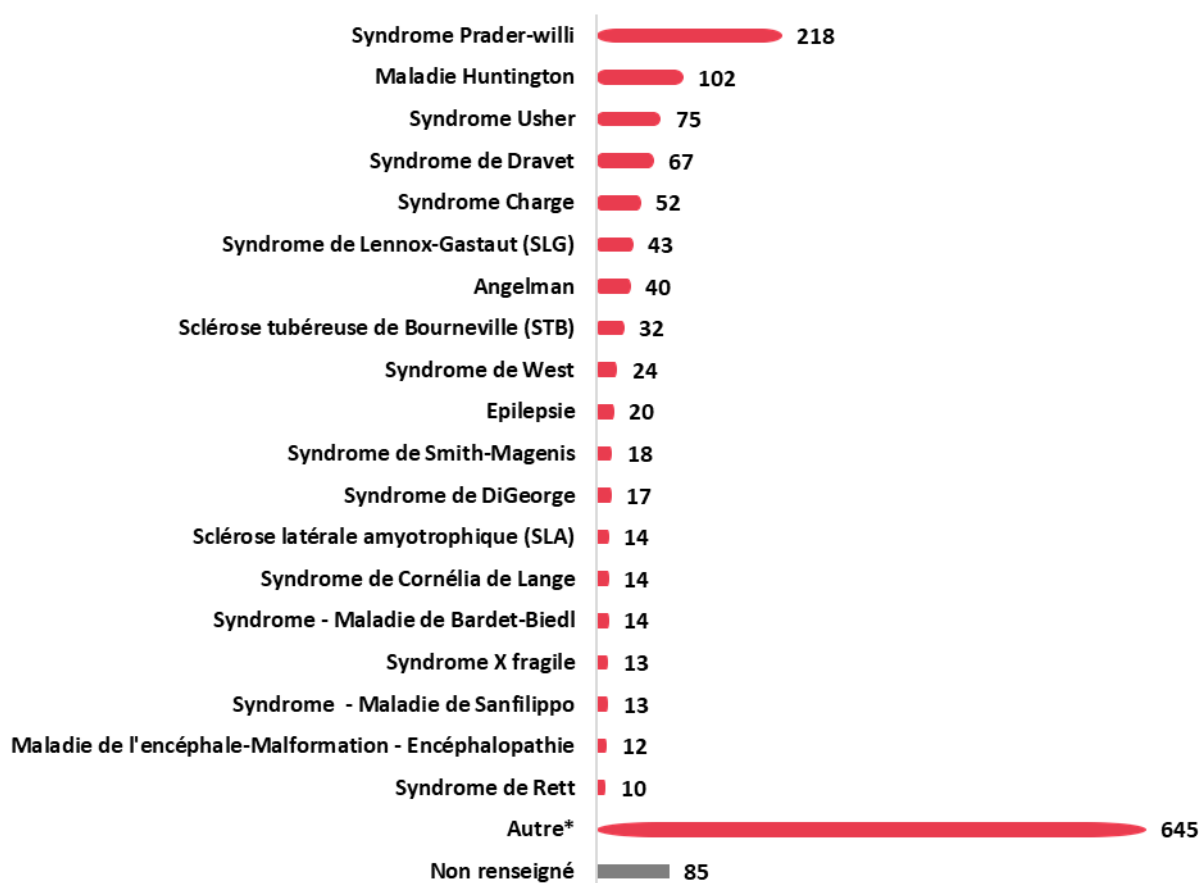
Les comportements-défis sont fréquents chez les jeunes âgés de 7 à 20 ans soit 197 concernés et les adultes âgés de 21 à 60 ans soit 154 concernés.

Détail concernant les troubles comportementaux - Comportements défi (selon les RBPP de la HAS)	Nbre de fois cité	%
Comportements-problèmes (ou comportements-défi) :	379	16%
o Intermittents	77	3%
o Continus	50	2%
o Agitation motrice	65	3%
o Agitation psychique	54	2%
o Autoagressivité	71	3%
o Hétéroagressivité	88	4%
o Destruction matérielle	53	2%
o Conduite sociale inadaptée	75	3%
o Autostimulation envahissante	44	2%
o Isolement	65	3%

Focus maladies rares diagnostiquées

66% soit 1 528 personnes avec une **maladie rare diagnostiquée** dont **une centaine de maladie rare unique** (137 maladies rares). En 2023, la saisie s'est encore améliorée grâce à la mise à jour régulière de la liste des maladies rares dans Mediateam, accompagnée d'une diminution des maladies rares non renseignées.

Ce graphique présente les maladies rares répertoriées chez les personnes accompagnées en 2023 par les ERHR et CNRHR.



En 2023, les 645 maladies « Autres* » représentent les 227 syndromes / maladies rares pour lesquelles les professionnels des REHR /CNRHR ont repéré moins de 10 cas.

Quelques chiffres sur les maladies rares chez les personnes en situation de handicap rare :

- Le syndrome de Prader-Willi représente 14% soit 218 personnes concernées
- La maladie de Huntington représente 7% soit 102 personnes concernées
- Le syndrome Usher représente 5% soit 75 personnes concernées
- Le syndrome de DRAVET représente 4.4% soit 67 personnes concernées
- Le syndrome CHARGE représente 3.4% soit 52 personnes concernées
- Le syndrome de Lennox-Gastaut (SLG) représente 2.8% soit 43 personnes concernées
- Le syndrome d'Angelman représente 2.6% soit 40 personnes concernées

Définition : "Le syndrome CHARGE est un syndrome d'anomalies congénitales multiples caractérisé par l'association variable de plusieurs anomalies, principalement un colobome, une atrésie/sténose choanale, des anomalies des nerfs crâniens et de l'oreille (ces anomalies sont connues sous le nom des quatre caractéristiques (4C) majeures)" [[Réf. Orphanet](#)].

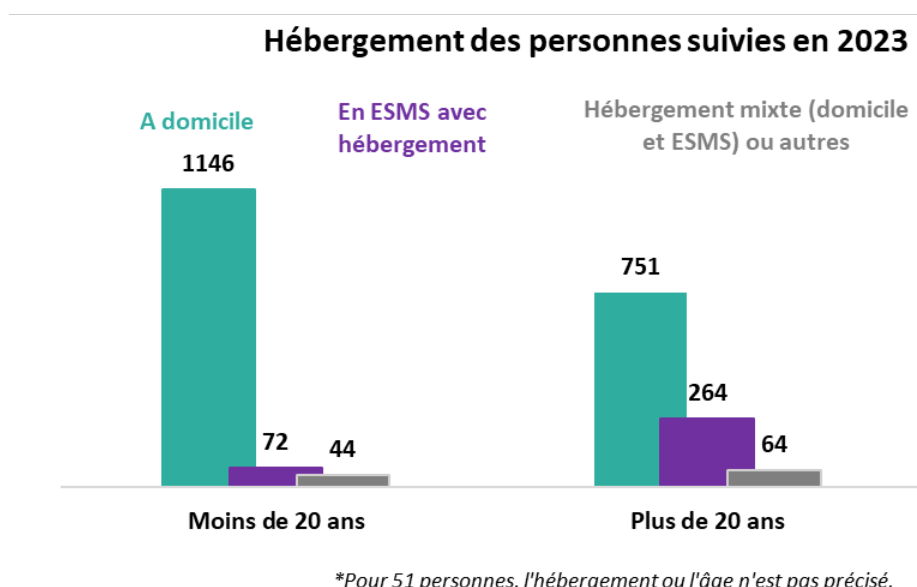
Pour aller plus loin, le CRESAM a proposé une fiche de présentation et d'accompagnement [[lien](#)] et une fiche ressource [[lien](#)] du syndrome CHARGE.

Focus sur le syndrome CHARGE qui peut affecter différentes parties du corps et présente des défis complexes. Lors des journées CHARGE 2024, il a été souligné que le trouble de l'oralité alimentaire est particulièrement difficile à gérer. Les enfants ayant des problèmes cardiaques rencontrent des difficultés à s'alimenter, car ils ne peuvent pas déglutir et respirer en même temps, augmentant ainsi le risque d'étouffement. Ces enfants souffrent également souvent de troubles de l'équilibre. Le syndrome peut être associé à des pathologies particulièrement complexes qui se manifestent dès la période prénatale, durant la petite enfance et l'adolescence. Ces pathologies incluent des enjeux majeurs tels que la gestion du retard pubertaire, les risques hormonaux, le risque de scoliose, ainsi que des troubles émotionnels comme la colère. Ces problématiques requièrent parfois une surveillance étroite afin d'assurer une transition harmonieuse vers l'âge adulte et de limiter les répercussions sur la qualité de vie des personnes concernées.

Où vivent les personnes suivies par les ERHR/CNRHR ?

En 2023, 79% des personnes suivies par les équipes, soit **1 899 personnes, vivent à domicile, dont 682 âgées de 21 à 60 ans ; 69 âgées de plus de 60 ans**, avec une légère hausse de 2 points par rapport en 2022. Parmi les 1 899 personnes vivant à domicile en 2023,

- **310 ont exprimé le choix volontaire de rester chez elles.**
- 392 ont été classés comme sans solution parmi eux, 223 sont en attente de place disponible.



A noter que 20 % des personnes vivant en ESMS et accompagnées par une ERHR ou CNRHR, déclarent leur solution insatisfaisante.

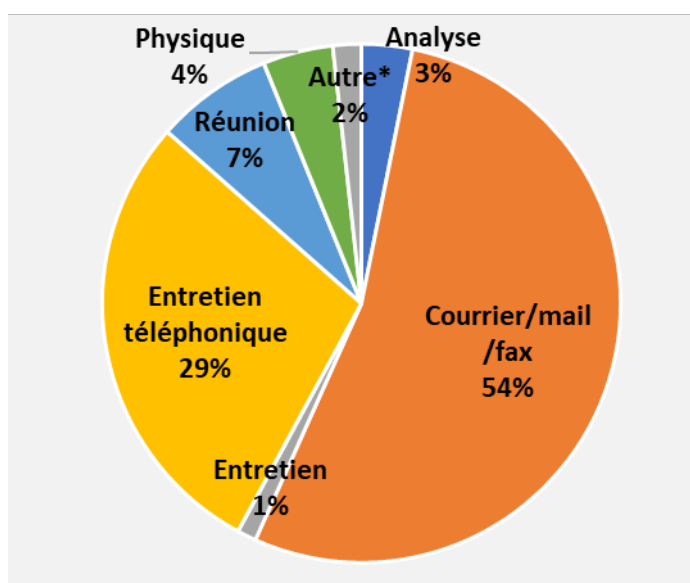
2 - Les accompagnements proposés par les ERHR/CNRHR aux personnes, leurs famille et entourage

La complexité des situations prolonge la phase d'investigation, nécessitant un temps important pour recueillir les bilans et comptes rendus afin de comprendre pleinement la situation et de rassembler les acteurs autour de la personne avant de pouvoir agir.

Les équipes, grâce à leur connaissance du territoire et à leurs nombreux partenaires, jouent un rôle clé dans la mise en lien et la coordination de parcours.

En 2023, 36% des personnes accompagnées, soit 862 individus ont bénéficié d'au moins d'une **visite à domicile** ou **en établissement**, tandis que les autres interventions se sont faites à distance, représentant plus de la moitié des interventions.

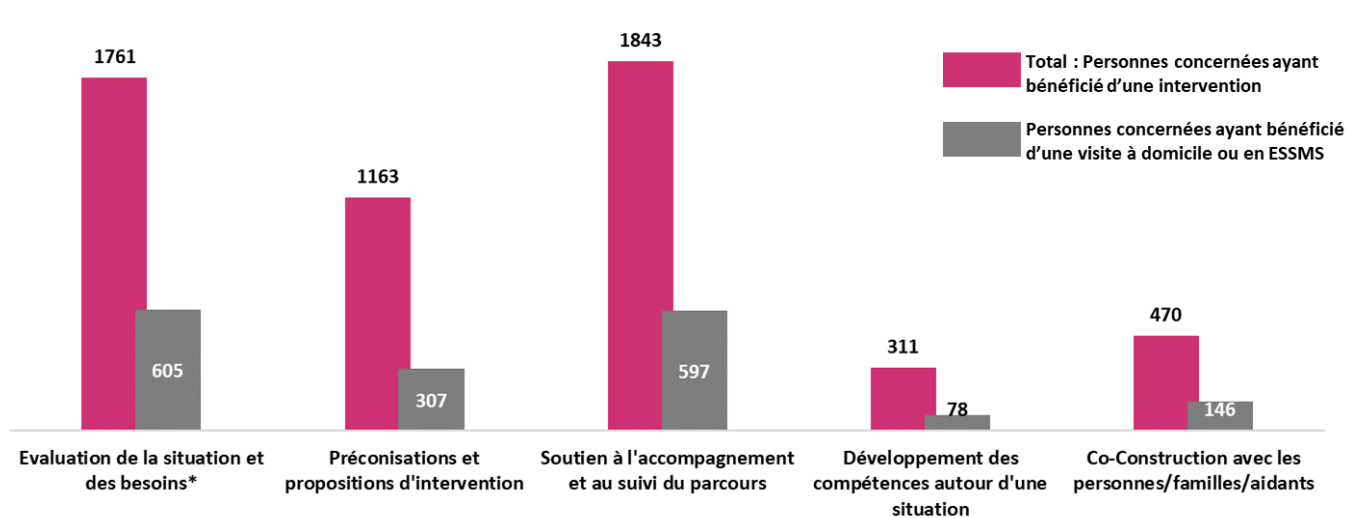
La capacité pour les ERHR d'intervenir « à l'extérieur » est un plus à renforcer. D'ailleurs, 45% des personnes accompagnées souhaitent privilégier les rencontres en présentiel⁴. C'est parfois un prérequis indispensable au début de l'accompagnement, tant pour bien cerner la situation de handicap rare dans sa complexité que pour comprendre l'environnement quotidien dans lequel évolue la personne, que ce soit à domicile ou en établissement.



Le soutien à l'accompagnement et au suivi du parcours représente 41% des interventions bénéficiant à 1 843 personnes en 2023, souvent lors des moments clés dans la vie des personnes accompagnées, âgées entre 7 et 25 ans.

⁴ [Rapport d'enquête mesurant la satisfaction des personnes accompagnées et des proches aidants – GNCHR – Janvier 2024 - page 15](#)

Focus sur le nombre de personnes concernées par les réponses apportées par les ERHR et les CNRHR



Note de lecture : Note de lecture : Parmi les 2 392 personnes accompagnées, **1761 personnes ont bénéficié d'une évaluation de la situation et de leurs besoins en 2023.**

Conclusion et perspectives

En 2023, les équipes relais handicaps rares (ERHR) et les centres nationaux de ressources handicaps rares (CNRHR) ont poursuivi leur engagement et leur mobilisation auprès des personnes en situation de handicap rare. L'année 2023 est également marquée par une avancée significative dans la réalisation des actions collectives prioritaires du 3e schéma national et des dynamiques internes des équipes : organisation de journées thématiques, dynamiques réseaux, etc. Les équipes ont démontré leur capacité d'adaptation, notamment dans les transitions de parcours, l'accompagnement des personnes vieillissantes et la prise en charge de situations en marge des handicaps rares.

L'appropriation des mises à jour relatives aux troubles associés aux TND, selon la classification DSM-5, a représenté un défi notable, nécessitant un soutien renforcé pour les professionnels pour 2024.

Le GNCHR s'engage dans une démarche ambitieuse de conduite du changement, à accompagner les équipes dans l'évolution de Mediateam, aligné sur les normes nationales et européennes dans le cadre du Ségur en santé. L'intégration des services socles (INS, DMP, MSSanté) dans Mediateam, permettra :

- > D'améliorer la confidentialité des données et la fluidité des parcours,
- > De faciliter le partage d'informations,
- > De renforcer la collaboration entre acteurs par un accès simultané et structuré aux informations essentielles.

Un livret utilisateur Mediateam en complément du vocabulaire commun, élaboré avec les ambassadeurs des équipes ERHR / CNRHR composant le club utilisateur, favorisera l'harmonisation des pratiques pour garantir des usages efficaces de Mediateam et des données complètes.

En 2025, les efforts se concentreront sur l'exploitation fine d'indicateurs clés : communication des personnes concernées, troubles associés, scolarisation des enfants, etc. afin d'optimiser les accompagnements et répondre aux besoins spécifiques des personnes en situation de handicap rare.

ANNEXE -

Les actions de développement du système d'information Mediateam

Grâce à l'outil métier Mediateam, les équipes ont accès aux informations utiles et essentielles sur les personnes accompagnées, et peuvent collaborer avec leurs collègues des autres équipes ERHR/CNRHR. Mediateam offre une base de données riche, permettant une analyse quantitative et qualitative en s'appuyant sur les retours des équipes lors des échanges informels, des ateliers de travail et des rapports d'activité.

Un outil métier **utilisé au niveau national** par tous les **professionnels du DIHR** (ERHR et CNRHR) qui permet la **consolidation nationale de données** : reporting national, réalisation d'études, de recherche, ...

Un **paramétrage simple des champs et des indicateurs** : 3 paramètres inclus dans la maintenance du logiciel

Un logiciel **sécurisé, facile d'utilisation et accessible** : la connexion se fait via l'URL www.gnchr.mediateam.fr accessible avec **n'importe quel navigateur internet**

Une garantie de **fiabilité**, de **sécurité** et de **confidentialité des informations partagées au sein du DIHR** mais également avec les partenaires du médico-social et du sanitaire grâce aux **services socles**



Une **gestion électronique des documents pertinente** : création d'un document à partir des informations de la personne renseignées dans l'outil, accès à un cahier de liaison, etc.

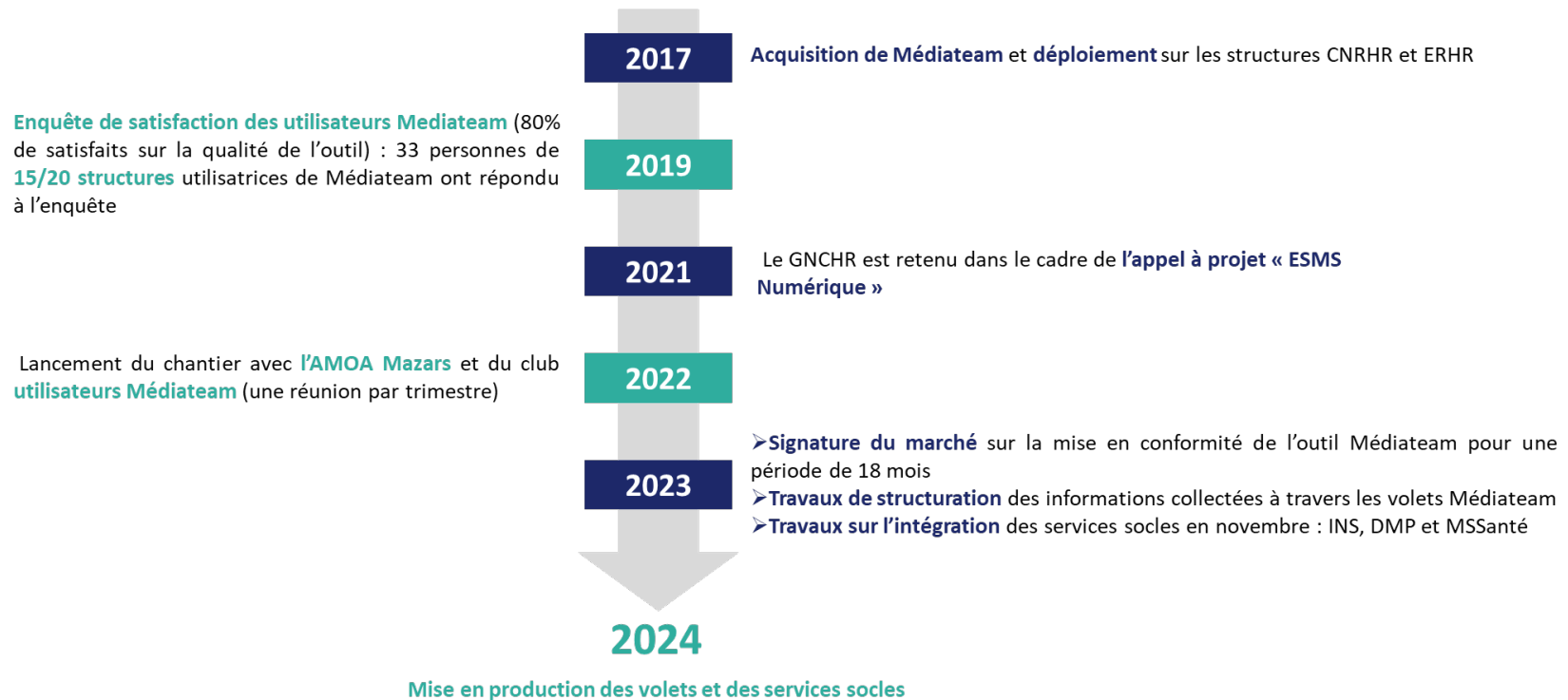
Une **gestion simplifiée des profils des utilisateurs**, avec la possibilité de restreindre les droits d'un utilisateur (*ex : droit à seulement la consultation, la modification, la suppression, ...*)

INS : Une **identité unique** pour éviter les doublons et les erreurs et faciliter les échanges et le partage de données de santé

DMP : Un **dossier partagé** entre professionnels et avec l'usager pour partager des documents de santé

MSS : Une **boîte aux lettres sécurisée** pour échanger des informations de santé ou sensibles

Médiateam et le GNCHR : les temps forts de la démarche depuis 2017



ANNEXE -

Maladies rares répertoriées chez les personnes suivies par les ERHR et les CNRHR

Maladie rare (ou syndrome)	Nbre
Syndrome Prader-willi	218
Maladie Huntington	102
Syndrome Usher	75
Mutation génétique	74
Syndrome de Dravet	67
Syndrome Charge	52
Syndrome de Lennox-Gastaut (SLG)	43
Angelman	40
Sclérose tubéreuse de Bourneville (STB)	32
Délétion ou délétion du chromosome ou Microdélétion	29
Anomalie génétique/chromosomique	27
Syndrome de West	24
Epilepsie	20
Syndrome de Smith-Magenis	18
Syndrome de DiGeorge	17
Syndrome - Maladie de Bardet-Biedl	14
Syndrome de Cornélia de Lange	14
Sclérose latérale amyotrophique (SLA)	14
Non identifié dans Orphanet	13
Syndrome - Maladie de Sanfilippo	13
Syndrome X fragile	13
Maladie de l'encéphale-Malformation - Encéphalopathie	12
Duplication chromosome	12
Syndrome de Rett	10
Syndrome d'Ehlers-Danlos (SED)	9
Maladie - Ataxie de Friedreich	9
Syndrome de Norrie	8
Syndrome de De Morsier ou Dysplasie septo-optique (DSO)	8
Maladie Leucodystrophie	8
Maladie Céroïde-lipofuscinose neuronale (CLN) ou Maladie de Spielmeyer-Vogt	8
Syndrome de Coffin-Siris	8
Maladie de Hunter	7
Maladie du Cri du Chat ou Syndrome du Cri du Chat (SCdC) ou Syndrome de Lejeune	7
Syndrome de Rasmussen ou Encéphalite focale de Rasmussen	7
Neurofibromatose	7

Ataxie spinocérébelleuse ou Ataxie cérébelleuse autosomique dominante	7
Maladie de Charcot ou Maladie de Charcot-Marie-Tooth	7
Cytopathie mitochondriale	6
Maladie génétique	5
Syndrome de Rubéole Congénitale (SRC)	5
Syndrome de Down - Trisomie 21	5
Amaurose congénitale de Leber / Maladie de Leber plus	5
Syndrome de Stickler	5
Maladie de Wilson	5
Hémiplégie alternante	5
Syndrome de Little	5
Syndrome de Waardenburg	5
Xeroderma pigmentosum	5
Syndrome de Williams ou syndrome de Williams-Beuren	4
Concerne un groupe de MR	4
Syndrome Melas	4
Wolfram I	4
Syndrome de FIRES	4
Maladie de Moya-Moya et Neurofibromatose	4
Syndrome de Landau-Kleffner (SLK)	4
Maladie GRIN 2B	4
Syndrome de Phelan-McDermid ou Monosomie 22q13	4
Syndrome KBG	4
Maladie de Niemann-Pick type C	4
Syndrome de Baraitser-Winter	4
Syndrome d'ataxie cérébelleuse-aréflexie-pieds creux-atrophie optique-surdité neurosensorielle ou CAPOS	3
Syndrome Congenital Disorder of Glycosylation (CDG)	3
Syndrome de Chiari 1	3
Syndrome de Noonan	3
Mucopolysaccharidose type IV	3
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	3
Syndrome de Xia-Gibbs	3
Syndrome de Turner	3
Syndrome de Sturge-Weber (SSW)	3
Syndrome de Joubert	3
Syndrome FOXP1	3
Syndrome de Lesch-Nyhan (SLN)	3
Syndrome de paralysie supranucleaire progressive (PSP)	3
Atrophie multisystématisée (AMS)	3
Craniopharyngiome	3
Syndrome de Microcéphalie	3
Syndrome ADNP	3

Panhypopituitarisme	3
Syndrome de Pierpont	2
Syndrome de Coffin-Lowry (SCL)	2
Atrophie olivo - ponto - cérébelleuse	2
Maladie de Lafora	2
Syndrome Aircadi	2
Syndrome des pointes-ondes continues du sommeil ou Syndrome POCS	2
Syndrome cardio-facio-cutané (CFC)	2
Syndrome de Potocki-Shaffer	2
Syndrome NARP (neuropathie, ataxie et rétinite pigmentaire)	2
Encéphalopathie glycinique/Hyperglycinémie	2
Syndrome associé à SATB2	2
Wolfram	2
Syndrome de Chédiak-Higashi	2
Syndrome DDX3X	2
Maladie Hypomélanose d'Ito (HI)	2
Syndrome de Hutchinson-Gilford ou Progéria	2
Tétrassomie du X	2
Maladie de Behçet	2
Lissencéphalie	2
Syndrome de Cabezas	2
Maladie de Devic ou Neuromyéélite optique (NMO)	2
Syndrome de Cushing (SC)	2
Paraparésie spastique	2
Myopathie	2
Acidémie méthylmalonique(MMA)	2
Maladie Strûmpell-Lorrain	2
Syndrome de Pitt-Hopkins	2
Syndrome de Kleefstra (KS)	2
Acidurie 2-hydroxyglutarique	2
Syndrome de Troyer	2
Syndrome de Lowe	2
Maladie de von Hippel-Lindau	2
Maladie de drépanocytose	2
Syndrome de KID	2
Syndrome SMA-PME	2
Maladie / Syndrome de Unverricht-Lundborg	2
Maladie Phénylcétonurie ou Phénylcétonurie	1
Rétinite pigmentaire	1
Syndrome de Doose ou épilepsie myoclonico-astatique (EMA)	1
Syndrome de WAGR	1
Syndrome de Pierre Robin	1
Maladie Arachnoïdite ou Arachnoïdite	1

Syndrome de Koolen De Vries	1
Syndrome Klippel-Feil	1
Syndrome de fatigue chronique	1
Hypoplasie pontocérébelleuse	1
Syndrome de Kearns-Sayre	1
Maladie de Refsum ou Syndrome de Refsum	1
Syndrome de Kenny-Caffey	1
Syndrome HHE (hémiconvulsion-hémiplégie-épilepsie)	1
Syndrome de microduplication 16p13	1
Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital (LADD)	1
Syndrome de Kleine-Levin (SKL)	1
Syndrome de Dandy-Walker	1
Agénésie isolée du corps calleux	1
syndrome de Snyder-Robinson (SRS)	1
Syndrome du triple X + syndrome d'Evans	1
Syndrome opsonie-myoclonie	1
Syndrome de Rubinstein-Taybi (SRT)	1
Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase (GAMT)	1
Maladie - Ataxie de Friedreich et maladie de Stargardt	1
NBIA	1
Syndrome HDR	1
Ataxie paroxystique héréditaire	1
Dyskératose congénitale (DC)	1
Syndrome de Levine-Critchley	1
Syndrome 47, XYY ou Syndrome de Klinefelter	1
Encéphalite NMDAr	1
Syndrome pyramidal	1
Lepréchaunisme	1
Syndrome de Wiedemann-Steiner	1
Syndrome de Cohen	1
Dysplasie olfacto-génitale de Kallmann-De Morsier	1
Maladie de Kjer ou Atrophie optique autosomique dominante classique	1
Choriorétinopathie type birdshot	1
Syndrome Apraxie Oculomotrice type Cogan (AOMC)	1
Agammaglobulinémie congénitale	1
Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	1
Maladie - Myotonie de Steinert	1
Syndrome d'Alfi -Trisomie 9	1
Adrénoleucodystrophie liée à l'X (X-ALD)	1
Ostéogenèse imparfaite	1
Monosomie 9p	1
Syndrome de Knobloch	1
Syndrome de Treacher-Collins	1

Syndrome de Déjerine-Roussy	1
Syndrome de CANVAS	1
Syndrome de Gabriele-de Vries	1
Syndrome de Short	1
Dysplasie ectodermique hypohidrotique (DEH)	1
Syndrome Alström	1
Syndrome de Schimmelpenning ou Syndrome du naevus sébacé linéaire	1
Syndrome de Stargardt	1
Syndrome du déficit en transporteur de glucose de type 1 (GLUT-1)	1
Syndrome de Bosch-Boonstra-Schaaf (BBSOAS)	1
Syndrome de Brown-Vialetto-Van Laere (BVVL)	1
Syndrome DeSanto-Shinawi	1
Syndrome néphrotique	1
Syndrome de Cockayne (SC)	1
Syndrome de Shwachman	1
Syndrome de Walker-Warburg	1
Schizophrénie	1
Syndrome de Pachygyrie	1
Déficit en transcobalamine	1
Syndrome HI/HA - Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie	1
Syndrome de White-Sutton	1
Polymicrogyrie bilatérale frontopariétale	1
Maladie de Kabuki	1
Maladie de De Vivo	1
Syndrome de Sotos	1
Homocystinurie par déficit en méthylènetétrahydrofolate réductase (MTHFR)	1
Syndrome de East	1
Obésité génétique MYT1L	1
Mucopolysaccharidose de type 1 ou Déficit en alpha-L-iduronidase / MPS1 /MPSI	1
Syndrome de Lamb-Shaffer	1
Syndrome de VACTERL (ou VATER)	1
Syndrome Donnai-Barrow	1
Syndrome de Netherton	1
Syndrome de Skraban-Deardorff	1
Syndrome de Beckwith-Wiedemann	1
Syndrome de Floating-Harbor	1
Maladie de Menkes (MM)	1
Syndrome de PURA	1
Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante (TRMA)	1
Mastocytose systémique	1
Syndrome de Luscan-Lumish	1
Thrombocytopénie	1
Syndrome 47, XYY	1

Déficit en transporteur de la créatine lié à l'X	1
Maladie locked-in syndrome (LIS)	1
Syndrome de Marfan	1
Syndrome d'hydrocéphalie	1
Syndrome Prune Belly (PBS)	1
Maladie de Cadasil	1
Maladie de Basedow à début pédiatrique	1
Syndrome de Christianson	1
Syndrome de XMEN	1
Dysautonomie	1
Syndrome de Marshall	1
Narcolepsie de type 2	1
Syndrome d'Ondine	1
Syndrome de Hurler (MPS1H)	1
Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-immunodéficience-ostéopétrose-lymphoedème (NEMO)	1
Maladie de Gaucher	1
Syndrome branchio-oto-rénal ou syndrome BOR	1
Syndrome de Weaver	1
Microphthalmie unilatérale et colobome bilatéral	1
Syndrome de Lyell et syndrome de Stevens-Johnson	1
Syndrome de Sifrim-Hitz-Weiss	1
Maladie Épidermolyse bulleuse dystrophique (ou pas)	1
Syndrome de Nager ou Dysostose acro-faciale de Nager (NAFD)	1
Syndrome de Rahman	1
Gliomes des voies optiques (GVO)	1
Syndrome Radio-Tartaglia	1
Incontinentia Pigmenti (IP)	1
Syndrome de Schaaf Yang	1
Dystonie généralisée	1
Syndrome MSL3	1
Syndrome de Crouzon	1
Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine C	1
Syndrome de Pallister-Killian (PKS)	1
Syndrome d'Amish	1
Maladie Spina Bifida	1
Syndrome de Goldenhar	1
Syndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH)	1
Leucinose Maladie des urines sirop d'érable	1
Albinisme	1
Syndrome de Bainbridge-Ropers	1
Trisomie 13	1
Syndrome avec croissance excessive	1

Paralysie cérébrale spastique et dystonique sur encéphalopathie malformative	1
Toxoplasmose congénitale	1
Syndrome de Cask	1
Total	1528

LE DISPOSITIF INTÉGRÉ HANDICAPS RARES



POUR EN SAVOIR 

Scannez le QR code ci-contre pour en savoir plus sur le fonctionnement du DIHR





GNCHR

2 rue Mozart
92110 CLICHY



contact@gnchr.fr



01 40 19 14 73



www.gnchr.fr