

---

# Rencontre-débat autour de l'expertise collective Inserm « Handicaps rares »<sup>140</sup> du 6 avril 2011

## Présentation

Souhaitant la bienvenue aux participants, Marie-Christine Lecomte, responsable du Centre d'expertise collective de l'Inserm, indique que l'Inserm souhaite bénéficier de l'expérience des associations, acteurs de terrain, professionnels et scientifiques afin de mieux appréhender l'expertise collective portant sur les handicaps rares, demandée à l'Inserm par la CNSA (Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie).

## La question du handicap rare dans la recherche à l'Inserm

Dominique Vuillaume, Secrétaire général de l'Itmo (Institut thématique multi-organismes) Santé publique, rappelle que les instituts thématiques ont deux missions essentielles :

- coordonner les efforts de recherche dans leur domaine d'intervention et étoffer le potentiel de recherche là où il existe un déficit entre les moyens dédiés à la recherche et les questions médicales, sociales ou médico-sociales qui se posent ;
- accélérer le transfert des connaissances acquises en direction de la société civile, notamment par le biais des procédures d'expertise collective.

Un déficit important de recherche a été identifié dans le champ des incapacités et du handicap. Jusqu'en 2010, l'Institut fédératif de recherche sur le handicap fédérait des équipes de recherche en réseau dans une logique pluridisciplinaire (sciences de l'ingénieur, sciences biomédicales, sciences humaines et sociales). Cet Institut est devenu en 2011 un Groupement de formations de recherche, ce qui permettra d'élargir ses sources de financement.

## Pourquoi une expertise collective Inserm sur les handicaps rares ?

Rappelant la genèse des Centres de ressources nationaux en matière de handicaps rares, Evelyne Sylvain, de la CNSA, explique que l'objectif était de

---

140. Document rédigé en temps réel par la société Ubiquis [www.ubiquis.fr](http://www.ubiquis.fr)

développer une expertise afin de mieux connaître les difficultés rencontrées par les personnes atteintes de handicaps rares et mieux répondre à ces situations, réparties en petit nombre sur le territoire national.

Le principe d'un Schéma national pour les handicaps rares a été affirmé par la loi de 2002 et confirmé par la loi du 11 février 2005 afin de se préoccuper de l'organisation des réponses aux situations de handicap. Elle a confié cette mission à la CNSA, qui a précisé le cadre de référence dans lequel devait s'inscrire l'élaboration du schéma national et quels devaient être ses objectifs.

Au-delà du diagnostic médical, la question porte sur les conséquences du handicap sur l'activité des personnes de même que sur l'accompagnement qu'il requiert. Il s'agit également, du fait du petit nombre de situations rencontrées, de tenir compte du risque qui existe en termes de détection précoce et d'éviction des systèmes de droit commun.

L'un des principaux objectifs du Schéma national est donc d'accroître les compétences collectives au plan national, ce qui suppose d'améliorer la connaissance des handicaps rares. *In fine*, l'objectif est d'aider les professionnels à répondre aux attentes des personnes et de leur famille.

### **La mission Inserm-associations de patients**

Rappelant que la mission Inserm-associations de patients a été créée en 2004, Dominique Donnet-Kamel explique que cette mission a pour rôle de :

- développer un dialogue et un partenariat entre le monde de la recherche et celui des associations (associations de malades, associations de personnes handicapées, associations de familles) ;
- rendre opérationnelles les recommandations du Gram et la politique de l'Inserm.

Le Gram (Groupe de réflexion avec les associations), placé auprès du Président de l'Inserm, conseille ce dernier sur les orientations à prendre pour développer ce partenariat et assure un suivi des actions menées. Celles-ci se divisent en quatre catégories :

- la participation des associations à la vie de l'Inserm (cadre dans lequel s'inscrit la présente rencontre) ;
- l'entretien d'un dialogue avec les associations de malades autour des protocoles de recherche clinique ;
- des actions de formation à destination des associations ;
- la communication, autour de rencontres-débats et de dialogues.

La mission fédère 380 associations de malades, dont près d'un quart d'associations de personnes handicapées.

## **L'expertise collective à l'Inserm**

Marie-Christine Lecomte rappelle que l'expertise collective Inserm a pour objectif d'apporter un éclairage scientifique sur les grandes thématiques de santé publique. Mise en place en 1993, cette procédure a été mise en œuvre sur près de 80 thèmes. L'expertise collective doit répondre aux besoins des partenaires du domaine de la santé publique en proposant un état des lieux des connaissances scientifiques dans le champ exploré afin d'alimenter un processus décisionnel.

Après la délimitation de la question à traiter (définitions, représentations, prévalence des handicaps rares) qui a déjà été effectuée, il s'agit maintenant d'établir le programme scientifique et de constituer le fonds documentaire à partir duquel l'expertise collective sera mise en œuvre.

La troisième étape consistera à composer un groupe d'experts, lequel se réunira pendant une dizaine de séances afin que chacun propose son analyse de la documentation qui lui aura été remise. Le rapport final est ensuite rédigé et restitué au commanditaire, à la suite de quoi ses résultats sont diffusés.

## **L'expérience des Centres de ressources sur les handicaps rares**

### ***L'expérience du Centre médico-éducatif La Pépinière***

Dominique Mathon, du Centre médico-éducatif La Pépinière, indique que celui-ci accueille en grande majorité des enfants de 0 à 6 ans (les adultes représentant 20 % du public fréquentant le Centre). Ces personnes présentent toutes une déficience sensorielle avec le plus souvent deux à trois déficiences associées :

- une déficience intellectuelle moyenne à profonde ;
- des troubles de la relation (jusqu'à des troubles envahissants du développement) ;
- des déficiences associées telles que des troubles du comportement ou des déficiences motrices.

Une première difficulté porte sur le repérage de ces personnes, dont la pathologie n'est souvent détectée que vers l'âge de 5 ou 6 ans. Il existe une grande variabilité des situations rencontrées et des réponses apportées. Les partenaires du centre sont principalement des services de PMI, des médecins pédiatres, l'école maternelle ainsi que des intervenants du secteur médico-social.

Outre les difficultés de catégorisation de la population que le Centre accompagne, Dominique Mathon souligne la nécessité d'outils d'évaluation communs en matière de handicaps rares, afin de s'assurer que cette notion renvoie à un contenu homogène. Elle plaide également pour une approche globale

tenant compte de toutes les interactions susceptibles d'exister entre différentes déficiences associées. Une telle approche fait défaut aujourd'hui.

### ***L'expérience du Cresam***

Serge Bernard, du Cresam (Centre de ressources sur le handicap rare), indique que la surdicécité constitue un handicap unique qui isole la personne. Il résulte de la combinaison de la perte ou de la réduction de l'ouïe et de la vision avec des impacts très significatifs dans trois domaines :

- la communication ;
- la socialisation ;
- la mobilité et la vie journalière.

Les impacts de la surdicécité varient considérablement suivant que les personnes sont nées sourdaveugles ou le sont devenues. Les réponses à apporter à la surdicécité varient considérablement, en termes d'évaluation, de diagnostic, de prise en charge et d'accompagnement en fonction du moment auquel survient la surdicécité. Sept types de surdicécités sont actuellement distingués, appelant des réponses très différentes. Le Centre suit environ 700 dossiers. Quatre vingt nouveaux cas ont été recensés en 2010.

Parmi les principales causes de la surdicécité figurent le syndrome de Usher (type I et type II) et le syndrome Charge. Soixante quinze autres causes de surdicécité sont répertoriées par le Cresam. Serge Bernard insiste sur la grande souplesse des approches éducatives requises par la diversité des combinaisons de déficiences. En outre, cette multiplicité des situations rencontrées réduit les possibilités de détection précoce et de formulation de tout pronostic d'évolution des situations. Il est à noter que 45 % des adultes souffrant de surdicécité ne sont suivis par aucun centre social ou médico-social.

### ***L'expérience du Centre de ressources expérimental Robert Laplane***

Jeanne Cousin, du Centre de ressources expérimental Robert Laplane, indique que le public du Centre Robert Laplane est constitué principalement de deux catégories :

- des enfants et adolescents sourds présentant des déficiences associées ;
- des enfants atteints d'un trouble complexe de langage avec des déficiences associées.

Le Centre a reçu 1 256 demandes depuis son ouverture, concernant 882 enfants sourds et 374 enfants présentant un trouble complexe de langage. Il existe une problématique commune à ces deux catégories d'enfants : les difficultés d'accès au langage que présentent quasiment tous les enfants accueillis par le Centre, avec ou sans surdit .

Parmi les enfants sourds, certains présentent une surdit  due   un syndrome connu ou   une pathologie rep r e (syndrome Charge, s quelles de pr maturit ...). La difficult  sera alors de placer, face   ces situations, des comp tences sp cifiques et adapt es. D'autres enfants pr sentent des troubles complexes du langage qui ne peuvent  tre assimil s   une dysphasie (laquelle est d'ailleurs d finie par exclusion). Ces diff rentes cat gories de publics pr sentent n anmoins une probl matique commune : chaque cas demande une expertise particuli re, du diagnostic   la r m diation et au-del  du diagnostic, il est n cessaire de rep rer s'il s'agit bien d'un handicap rare.

Depuis peu, le Centre accueille  galement des adultes sourds pr sentant des d ficiences associ es. Ce public impose une approche tr s diff rente de celle mise en  uvre par le Centre vis- -vis des enfants : il s'agit plut t de r pondre   la souffrance psychique,   une perte d'autonomie accentu e et   l'isolement social ou communicationnel.

### Table ronde

Rappelant que le polyhandicap se caract rise par des atteintes mentales et motrices associ es, Henri Faivre, du Clapeaha, souligne que les situations de handicap rare se distinguent par la sp cificit  de l'approche qu'elles requi rent ainsi que par la raret  des  quipes ou des plateaux techniques n cessaires. Or si le secteur des maladies rares a b n fici  de moyens importants en recherche fondamentale, un hiatus se fait jour avec la recherche appliqu e, o  les ressources sont beaucoup plus maigres et diss min es. Reprenant les besoins r pertori s par Hillary Brown, Henri Faivre rappelle que s'il existe un besoin de soins (*cure*) en mati re de handicaps rares, le volet m dical *stricto sensu* qui leur est appliqu  est faible. Les besoins sont beaucoup plus importants en termes d'aide humaine (*care*). Les aides techniques occupent  galement une place consid rable compte tenu du r le qu'elles peuvent jouer en mati re de communication.

Il existe un besoin d'aide psychologique en raison d'un nombre croissant de cas de d compensation, de violences et de suicides. Henri Faivre souligne enfin le besoin de donner aux personnes malades les moyens de faire (*empowerment*) plut t que de faire   leur place.

Marie-Christine Lecomte propose que le groupe d batte de la d finition des handicaps rares.

Fran oise Thomas-Vialettes, de l'association Effape Epilepsies S v res, souligne que chaque famille se consid re comme un cas rare tant qu'elle n'a pas identifi  un autre cas du m me type. L' pilepsie s v re est v cue comme un handicap rare y compris en l'absence de d ficiences associ es.

Christelle Nourissier, de l'association Eurordis (Fédération européenne d'associations de malades), considère que la liste des handicaps rares proposée par l'arrêté du 2 août 2000 est « extraordinairement restrictive ».

Serge Bernard estime qu'il est bien difficile de déterminer à partir de quel moment une personne sourde avec handicap associé appartient à la catégorie des handicaps rares. Il se demande également si l'on ne confond pas, parfois, des troubles cognitifs avec une difficulté d'adaptation ou de relation à l'environnement. Il juge en tout cas nécessaire de se demander systématiquement si les troubles du comportement sont structurels ou réactionnels.

Henri Faivre rappelle qu'à la fin des années 1960, lorsque le problème des handicaps associés s'est posé, une recherche épidémiologique a été entreprise par le CTN (Centre technique national) et par l'Inserm. Quarante ans plus tard, cette recherche a très peu progressé et force est de constater que l'épidémiologie « patine ». Une définition a été proposée, distinguant deux grandes familles de troubles associant plusieurs handicaps :

- le polyhandicap, dans lequel un handicap moteur et un handicap mental sont réunis ;
- le plurihandicap, décrivant la situation dans laquelle une personne atteinte d'un handicap acquiert, par accident ou en raison d'autres circonstances, un handicap d'une autre nature.

Il n'existe donc finalement aucune définition qui soit à la fois pertinente et acceptée par une majorité d'acteurs.

Jean-Louis Faure, Président de l'Onfrih, estime qu'il appartient à l'Inserm de préciser les concepts à prendre en compte dans la première étape de l'expertise collective. À l'évidence, plusieurs dimensions sont à prendre en compte :

- l'association de déficiences et la complexité qui en résulte ;
- la notion de prévalence ;
- la distinction du handicap et de la maladie ;
- la distinction de différents niveaux de probabilité que des combinaisons de déficiences ont de se produire (ce qui renvoie à la diversité des causes qui peuvent en être à l'origine).

Marie-Christine Lecomte souligne qu'une des difficultés à résoudre consiste à accéder à la littérature grise qui existe en matière de handicaps rares, en France et à l'étranger.

Christelle Nourissier signale qu'au-delà des associations de terrains, qui produisent des ressources, deux Centres de références en matière de handicaps rares disposent d'une expertise qu'il serait utile de solliciter. Des travaux sont également en cours au plan européen. La Direction Générale de la Santé de la Commission européenne a en effet accepté de financer un projet qui a pour

objectif de travailler sur l'intégration des personnes atteintes de maladies rares dans les services sociaux. Il s'agira notamment d'élaborer un guide de bonnes pratiques visant à permettre aux personnes de maximiser leur autonomie. Plusieurs pays (Pays-Bas, Danemark, Norvège, Roumanie...) ont déjà accepté de participer au projet. La participation de la France est souhaitée.

Serge Bernard rappelle qu'il existe plusieurs formes de langage. Il suggère d'expertiser ce que les sourdaveugles ont produit, notamment au travers d'écrits et de productions vidéo.

Françoise Thomas-Vialettes indique que l'épilepsie constitue un handicap présentant des épisodes paroxystiques dont l'impact sur la vie de la personne doit être pris en compte. Cette prise en compte est effectuée par les établissements spécialisés mais, en dehors de ces établissements, les outils manquent pour effectuer cette évaluation.

Christelle Nourissier observe que les équipes des MDPH se concentrent sur un seul aspect du handicap (celui qui est le plus évident). Il est donc essentiel qu'elles puissent travailler en lien étroit avec un centre expert, faute de quoi leur évaluation sera mauvaise et leur prise en charge inadaptée.

En ce qui concerne la maladie de Huntington et les maladies dégénératives, Roger Picard souligne qu'il manque surtout une prise en compte de l'évolution de la maladie. Dans le cas de la maladie de Huntington, par exemple, la situation évolue grandement chaque année. Une évaluation tous les cinq à sept ans est donc très insuffisante.

Annie Riviere (Aparsha France) observe que l'expertise existant en France est relativement concentrée alors que les situations sont disséminées sur l'ensemble du territoire. Tant que les MDPH ne devront pas recourir à une expertise, elles seront nombreuses à ne pas identifier la nécessité de le faire.

Dominique Mathon constate que certaines évaluations de handicaps, chez des enfants ou des adultes, sont totalement erronées. Ce constat la conduit à plaider pour un apprentissage de la culture du doute parmi les professionnels.

Serge Bernard souligne que le diagnostic fonctionnel doit repérer les compétences de la personne et non seulement ses déficiences car le projet éducatif et social s'appuiera nécessairement sur les compétences de la personne. C'est un des aspects sur lesquels les Centres de ressources peuvent jouer un rôle complémentaire à celui des centres où un diagnostic médical est effectué.

Jeanne Cousin note que les outils actuels d'évaluation des compétences des enfants ne sont pas adaptés aux enfants sourds, notamment en cas de troubles du langage ou de handicap associé. Seul le recours à des experts permet, dans de tels cas, d'identifier le niveau d'efficience de l'enfant.

Catherine Barral (Maison des sciences sociales du handicap) estime que le diagnostic fonctionnel ne doit pas être opposé au diagnostic médical : l'objectif est plutôt de déterminer comment les ressources fonctionnelles peuvent contribuer à « compenser » les handicaps repérés. Les catégories proposées par la Classification internationale du handicap peuvent être opératoires de ce point de vue.

Jean-Louis Faure (Onfrih) observe qu'il existe des phénomènes de compensation au travers desquels les personnes développent des compétences en substitution des déficiences dont elles sont victimes.

Le diagnostic des compétences doit donc être global et ne peut se résumer à l'addition des absences de compétences résultant des déficiences identifiées.

Serge Bernard met l'accent sur la nécessaire coordination des services de diagnostic avec l'unité d'accueil ou de soins pour personnes sourdes : c'est dans ces conditions que la personne malvoyante sera psychologiquement rassurée. Or, les conditions d'évaluation jouent beaucoup sur le résultat de l'évaluation et sur le diagnostic.

Françoise Thomas-Vialettes évoque une dimension supplémentaire : ce que la personne sait faire mais n'a pas le droit de faire dans la mesure où elle se mettrait en danger ou mettrait en danger autrui. Il s'agit d'un sur-handicap qui crée des troubles du comportement, voire des dépressions. Or, cet aspect n'est pas du tout évalué.

Christelle Nourissier partage cette analyse.

Bernard Azema plaide pour une « clinique des capacités et des incapacités », qui inclurait le soin mais aussi la dimension sociale et médico-sociale de la prise en charge. Cela suppose d'évaluer de façon globale la situation d'une personne. Bernard Azema propose, à cet égard, de se référer à la classification dite de Wood (CIH), qu'il préfère à la classification établie par l'OMS. La classification de Wood présente notamment l'intérêt d'inclure la dimension du désavantage : il s'agit de se demander en quoi la combinaison de déficiences ou les spécificités d'une maladie rare créent, pour la personne, un « désavantage social ». Bernard Azema constate aussi que chaque expert intervenant dans un champ relativement étroit, la personne se trouve exclue des différents champs existants, d'expertise en expertise, ce qui aboutit finalement à la nécessité d'un plan pour la prise en charge des handicaps rares.

Annie Moissin (Solidarité Handicap autour des maladies rares) se dit inquiète par la proportion de personnes atteintes de handicaps rares qui ne sont pas accueillies dans un établissement spécifique.

Henri Faivre observe qu'il existe par ailleurs un manque évident de prise en compte des besoins des aidants. C'est d'ailleurs ce qui conduit une part



significative de personnes atteintes de handicaps rares à préférer le suivi par un Samsah ou des services à domicile (parfois sous-équipés ou insuffisamment formés) à un accueil en établissement spécialisé. Les aidants ont besoin d'un étayage, qu'il s'agisse d'une formation, d'une aide ponctuelle ou d'une assistance.

Bernard Azema fait part de la même opinion. Les aidants supportent un fardeau psychologique et physique dans les situations les plus complexes, ce qui plaide pour le développement des efforts de formation et d'information dans leur direction.

Serge Bernard note qu'outre les aidants, il est nécessaire de former :

- les familles agréées par l'aide sociale à l'enfance ;
- les travailleurs à domicile et travailleurs familiaux ;
- des personnes sourdes pouvant travailler au domicile d'autres personnes sourdes.

Il convient aussi de développer les notions d'entraide et de « pair-émulation ». Cet inventaire rappelle la diversité des vecteurs par lesquels une aide ou une prise en charge peut être apportée au bénéfice des personnes atteintes de handicaps rares. La question ne se résume donc pas à une alternative entre le suivi en établissement ou hors de tout établissement.

Jean-Louis Faure estime nécessaire de distinguer les attentes des aidants et celles des professionnels en matière de formation, afin de ne pas favoriser une confusion des rôles.

Rappelant que la notion de handicap rare ne figure pas dans la littérature en tant que telle, Juliette Bloch (CNSA) se demande si l'expertise collective pourra faire l'économie d'une segmentation de différents types de handicaps rares et adopter une approche transversale qui transcende toutes les situations pouvant être rencontrées.

Henri Faivre constate que de nombreux problèmes se posent de façon transversale. À titre d'illustration, certaines personnes sont capables de définir elles-mêmes leurs désirs et leurs souhaits tandis que d'autres, malheureusement plus nombreuses, ont besoin d'une assistance de tous les instants.

Fabienne Bonnin (Centre d'expertise collective Inserm) indique que la notion de handicap rare n'existant pas en anglais, il est indispensable d'aborder le sujet à partir de types de difficultés, en croisant différents mots-clés.

Christelle Nourissier juge indispensable, pour l'expertise collective, d'établir des liens avec le travail de regroupement des maladies qui est en préparation dans le cadre du Plan national « maladies rares » : celles-ci seront regroupées en une vingtaine de familles en fonction des besoins de prise en charge qu'elles génèrent.

Catherine Barral signale qu'Orphanet a déjà défini les catégories de la classification de l'OMS pouvant être utilisées pour parvenir à établir des diagnostics fonctionnels pour chaque type de situation. Or, cet outil peut s'appliquer à d'autres handicaps rares même s'ils ne découlent pas d'une maladie rare. Orphanet proposera ensuite à des médecins et à des associations de valider la sélection des catégories de la classification.

Interrogée comme les autres participants sur l'apport potentiel de la recherche, Christelle Nourissier souhaite que l'expertise collective apporte une pierre à l'édifice, notamment dans le domaine de la qualité de vie.

Bernard Azema souhaite que l'expertise collective permette de faire un premier pas vers une approche scientifique des situations complexes. Le défi est de même nature que celui qui s'est posé en matière d'autisme au moment où le « socle de connaissances scientifiques » a été publié par la Haute Autorité de Santé (avec la contribution de l'Inserm).

Serge Bernard juge indispensable que les chercheurs des sciences du langage et de la communication ne soient pas oubliés dans ce volet portant sur la recherche.

Jean-Louis Faure indique qu'au-delà d'un état des lieux des connaissances scientifiques, l'expertise collective peut faire le point sur le degré de certitude qui existe sur différents aspects des travaux de recherche.

Jeanne Cousin estime que l'expertise collective pourrait contribuer, sur le plan de la recherche, à la progression vers une révision de la catégorisation des troubles du langage chez l'enfant sourd.

### **Ont participé à la rencontre**

Bernard Azema, Creai Languedoc-Roussillon ; Catherine Barral, Maison des sciences sociales du handicap ; Serge Bernard, Cresam ; Yvonne Bertrand, Maison des sciences sociales du handicap ; Juliette Bloch, CNSA ; Fabienne Bonnin, Centre d'expertise Inserm ; Jeanne Cousin, Centre de ressources expérimental Robert Laplane ; Dominique Donnet-Kamel, mission Inserm-associations ; Henri Faivre, Clapeaha ; Jean-Louis Faure, Onfrih ; Chantal Grellier, Centre d'expertise Inserm ; Marie-Christine Lecomte, Centre d'expertise Inserm ; Dominique Mathon, Centre médico-éducatif La Pépinière ; Jean-Pierre Moindreau, Aparsha France ; Anne Moissin, Solidarité Handicap autour des maladies rares ; Christelle Nourissier, Eurordis ; Roger Picard, Fédération Huntington Espoir ; Annie Riviere, Aparsha France ; Evelyne Sylvain, CNSA ; Françoise Thomas-Vialettes, Effape Epilepsies sévères ; Dominique Vuillaume, Itmo Santé publique Inserm.