

Handicaps Rares

Document d'Orientation

Commission spécialisée Handicaps rares
Conseil Scientifique de la CNSA

Septembre 2008

Président : Pr. Gérard SAILLANT

www.cnsa.fr

TABLE DES MATIERES

1ère PARTIE PRESENTATION DES TRAVAUX DE LA COMMISSION SPECIALISEE HANDICAP RARE

I Rappel du contexte _____	3
II Rappel des objectifs généraux attendus de la commission spécialisée Handicaps rares _____	3
III La méthode de travail retenue et sa mise en œuvre _____	4
IV Les options de travail _____	5
V Historique, bilan, enjeux (Jean-François Bauduret _____)	5

2ème PARTIE SYNTHÈSE des travaux de la Commission spécialisée HANDICAP RARE

I- LA DEFINITION DU HANDICAP RARE : PERTINENCE, OPERATIONNALITE AUJOURD’HUI, LIENS ET DISTINCTIONS AVEC LES MALADIES RARES ET LES SITUATIONS DE GRANDE DEPENDANCE _____	9
I.1 Handicaps rares et maladies rares _____	9
I.2 Actualité et utilité du concept de handicap rare _____	10
II L’ORGANISATION DE LA PRISE EN CHARGE DES PERSONNES EN SITUATION DE HANDICAP RARE : DETECTION ET ACCOMPAGNEMENT MEDICO SOCIAL _____	14
II.1 Détecter _____	14
II. 2 Un bon accès au bon niveau? Créer le cercle vertueux _____	15
III L’ORGANISATION TERRITORIALE DES COMPETENCES : ORIENTATIONS A PRENDRE EN COMPTE DANS UN PROJET DE SCHEMA NATIONAL _____	16
III.1 La prise en charge du point de vue des dispositifs _____	16
III.2. La prise en charge du point de vue des parcours de vie des personnes _____	22
III.3. La structuration nationale des compétences et expertises dans le domaine du handicap rare _____	23
III.V. Orientations relatives à l’offre de services et d’établissements médico-sociaux adaptés à l’accompagnement des personnes en situation de handicap rare _____	26
IV LES BESOINS EN METIERS ET EN COMPETENCES _____	29
V LA RECHERCHE DANS LE DOMAINE DU HANDICAP RARE _____	35
RECAPITULATIF DES PROPOSITIONS DE LA COMMISSION SPECIALISEE _____	37
Bibliographie _____	42
<u>Personnes auditionnées dans le cadre des travaux de la Commission</u> _____	44

1 ère PARTIE – PRESENTATION DES TRAVAUX DE LA COMMISSIONS SPECIALISEE HANDICAP RARE

I Rappel du contexte

- La loi du 11 février 2005 dans son article 62-1 et la COG entre l'Etat et la CNSA (2006-2009) disposent que la CNSA a la charge de proposer au Ministre un schéma national pour les handicaps rares.
- La demande du Conseil de la CNSA au Conseil scientifique, fin 2006, de se saisir de cette question qui relève d'une approche supra régionale.
- Les 3 centres de ressources nationaux handicaps rares, mis en place en 1998, financés par des crédits médico-sociaux stables depuis 10 ans, sous une forme expérimentale, doivent faire l'objet d'une évaluation externe, à l'initiative de la DGAS, avant juin 2008 initialement. Cette évaluation externe, sous l'égide de l'ANESMS est en cours.
- La connaissance de l'offre de service existante en matière de prise en charge du handicap rare est perfectible en l'état des répertoires et enquêtes. La DESMS de la CNSA assurera la synthèse des éléments disponibles sur ce point, en lien avec le réseau des services déconcentrés et l'Ancreai.
- Dans sa mission de répartition des dépenses autorisées de fonctionnement des établissements et services médico-sociaux, la CNSA, au terme de la loi, doit assurer une répartition équitable, sur le territoire national, en veillant notamment à la prise en compte de l'ensemble des besoins pour toutes les catégories de handicaps **pour renforcer le dispositif**.

A l'occasion de l'élaboration des PRIAC en 2007 (programme interdépartemental d'accompagnement du handicap et de la perte d'autonomie) certaines régions ont soulevé la question de la programmation de services et d'établissements, dont l'aire d'attraction dépasse le cadre régional.

- La problématique de la prise en charge des handicaps rares soulève la question des coopérations entre le médico-social et le secteur hospitalier.

II Rappel des objectifs généraux attendus de la commission spécialisée Handicaps rares

Afin d'orienter les discussions et axes à prendre en compte dans le projet de schéma national des handicaps rares à élaborer par la CNSA, le conseil scientifique a exprimé à la commission les objectifs suivants:

- S'assurer que les définitions et orientations posées par le CASF entre 1998 et 2000, sont opératoires et sur quels aspects et dimensions elles doivent être précisées.
- Mettre en perspective la réponse aux handicaps rares, avec la question plus générale de la gestion des situations complexes - en quoi le concept de handicap rare se distingue des maladies rares et des situations de grande dépendance en général.
- En tirer les conséquences en terme de besoins en compétences, en qualification et formation des professionnels
- Préciser les voies et moyens pour adosser les pratiques à la recherche clinique.
- Guider la méthode pour améliorer la réponse aux besoins prioritaires identifiés (enjeux de planification/programmation/organisation)

- **Composition de la Commission Spécialisée Handicaps Rares** : un groupe restreint pluridisciplinaire, avec des représentants des usagers, des experts du handicap rare et des non spécialistes.

- Gérard SAILLANT Président de la commission
- Jean-Marie ROBINE INSERM
- Michel BUSNEL Représentant la Société française de médecine physique et de réadaptation
- Bernard AZEMA Pédo - psychiatre – CREAL Languedoc-Roussillon
- Odile KREMP Pédiatre- INVS
- Jacques SOURIAU Personne qualifiée, ancien directeur d'un centre de ressources handicaps rares
- Henri FAIVRE Comité de liaison et d'actions des parents d'enfants et d'adultes atteints de handicaps associés
- Christophe DUGUET Association française contre les myopathies (AFM)
- Pascale GILBERT Médecin de santé publique, expert au sein de la Direction Compensation de la CNSA

Le secrétariat de la Commission est assuré par Evelyne SYLVAIN, directrice des Etablissements et services médico-sociaux à la CNSA.

III La méthode de travail retenue et sa mise en œuvre

Le travail documentaire :

Effectué par la CNSA (DESMS) entre janvier et mai 2007 cette recherche a bénéficié d'un appui continu de Jacques Souriau et des productions des 3 centres ressources nationaux expérimentaux sur les sujets travaillés (missions, activité, réseau de travail, contribution à la formation et à la recherche)

L'historique de la problématique a été éclairé par les contributions de Jean-François Bauduret et Pascale Gilbert et l'expérience de M Faivre, qui ont participé à la conception et aux suites du Rapport DAS de 1996 sur le handicap rare, entre 1998 et 2002.

Une étude régionale approfondie sur les handicaps rares menée en Languedoc-Roussillon par Bernard Azéma, au titre du CREAL sur une commande de la DRASS locale a décrit en mai 1997 les problématiques selon des termes qui sont toujours jugés d'actualité.

Des auditions

A l'issue de ce premier état des lieux, la commission a procédé à 13 auditions qui se sont déroulées sur les thèmes suivants:

- les associations de personnes et d'usagers des services concernés par les HR,
- les gestionnaires de proximité d'établissements et de services non spécialisés HR, à la fois demandeurs ou bénéficiaires d'appui/clarification HR/maladies rares
- les 3 centres de ressources HR
- La vision internationale du sujet et le point des travaux sur les maladies rares et l'impact sur la définition du handicap rare

A l'issue de chacune des auditions ont été collectés des matériaux complémentaires ainsi que des fiches de situations individuelles.

Au total ces auditions ont représenté 5 demi-journées complétées par 2,5 journées de travail collectif.

Des réunions de travail thématiques

La commission a ensuite consacré une session à la thématique de la formation et une séance aux nouvelles fonctions et nouveaux métiers ainsi qu'aux pistes de contacts avec la recherche. Une dernière séquence, le 4-7-2008, s'est centrée sur les préconisations relatives aux établissements et services spécialisés.

A l'issue de ces travaux l'objectif est de valider les recommandations qui ont vocation à orienter le contenu du schéma national que la CNSA doit élaborer au cours du 2^{ème} semestre 2008

IV Les options de travail

La construction des analyses au sein de la commission s'est faite sur l'option de ne pas partir de la seule vision des dispositifs existants, pour l'essentiel, les centres de ressources nationaux expérimentaux, d'apprécier l'état du sujet des handicaps rares, sans ignorer l'évolution dans le champ des maladies rares en 10 ans et en s'ouvrant sur l'approche européenne de la question de la rareté.

A cette fin, les travaux se sont déroulés sous une double approche : au travers **des parcours de vie des personnes** ayant un handicap rare et de leurs relations et attentes en terme d'accès aux droits et aux services sanitaires et sociaux ; au travers de **la parole des professionnels généralistes et spécialistes** intervenant dans ce champ.

La composition de la commission (membres du conseil scientifique et membres extérieurs, représentants des usagers et de leurs familles et professionnels de la santé et de l'accompagnement médico-social, médecins et non médecins, experts du handicap rare et non spécialistes) a traduit cette volonté de co-construction.

Les points de consensus et les points de désaccords ont été identifiés.

V Historique, bilan, enjeux (Jean-François Bauduret)

1 – Les textes avant la loi du 2 janvier 2002.

La notion de handicap rare apparaît, au plan législatif et réglementaire, à l'article 3 de la loi n° 75-535 du 30 juin 1975 et à l'article R 712-16 du code de la santé publique, relatif aux compétences de la section sociale du comité national de l'organisation sanitaire et sociale, laquelle est habilitée à examiner « les créations [...] d'établissements destinés à héberger des personnes atteintes de handicap rare et dont la liste est fixée par décret en Conseil d'Etat ».

Compte tenu des difficultés rencontrées jusqu'alors pour définir cette notion, ce décret n'a jamais été publié.

En effet, à l'époque, les divers décrets, circulaires, réflexions ou enquêtes relatifs aux handicapés n'abordaient jamais la rareté du handicap mais exclusivement son niveau de gravité ou sa nature plus ou moins complexe.

Ainsi, outre les deux articles précités, deux textes avaient introduit certaines notions plus larges que celles du handicap rare :

- la circulaire n° 86-13 du 6 mars 1986 définissait pour les enfants « les handicaps associés graves » selon trois catégories : les « pluri handicapés », les « polyhandicapés atteints d'un handicap grave à expression multiple » et les « surhandicapés » ;
- le décret n° 89-798 du 27 octobre 1989 (toujours en vigueur et codifié à l'article D.312-83 du CASF) avait redéfini la notion de « *polyhandicap* » à l'article 1^{er} de l'annexe dite « XXIV Ter » ;

2 -Le rapport de l'IGAS de février 1994 sur les multi-handicapés

Ce rapport dit « rapport Bordeloup » ne fournissait pas non plus de définition précise du handicap rare, ce qui n'était d'ailleurs pas son objectif.

Il était toutefois mentionné que :

- « le handicap rare est une notion transversale dont l'expression même ne fait pas l'objet d'un consensus, malgré sa présence dans plusieurs textes réglementaires ».

• *« Malgré la difficulté à définir la notion de handicap rare, il est indispensable de réfléchir aux besoins que posent sur le plan administratif les troubles associés de configuration rare »*

Dans ses propositions le rapporteur souhaitait la publication du décret en Conseil d'Etat fixant la liste des handicaps rares ou « à défaut, envisager la constitution d'un groupe de réflexion appelé à mieux définir ce que la notion recouvre et à proposer la nature des structures appelées à accueillir ce type de population ».

3 – Le rapport de la DAS de décembre 1996 sur les handicaps rares.

C'est ce rapport qui a défini la doctrine actuelle sur le handicap rare et que les textes d'application de la loi du 2 janvier 2002 ont pris en compte.

Il s'est appuyé sur un groupe d'experts notamment composé du CTNERHI, de 2 CREAI, d'associations et de professionnels.

Le groupe avait ainsi apporté une première définition du handicap rare ainsi formulée :

« une configuration rare de troubles ou déficiences entraînant un ensemble d'incapacités nécessitant une prise en charge particulière qui ne saurait se limiter à la simple addition des techniques et moyens employés pour prendre en charge chacune des déficiences considérées ».

Ainsi le handicap rare a été défini au regard de deux critères croisés :

- un taux de prévalence très bas,
- des techniques particulières de prise en charge.

La combinaison de ces deux critères devait alors permettre de répondre à la question :

Pour quels types de handicaps rares est-il nécessaire de programmer au plan interrégional voire national quelques institutions (ou sections d'institutions) qui leur soient spécifiquement dédiés ?

Il est important de souligner à ce stade que le handicap rare :

- n'est pas systématiquement lié au seul degré de sévérité ou de lourdeur de la déficience ;
- ne résulte pas dans tous les cas d'une combinaison de handicaps associés : bon nombre de polyhandicapés, de pluri handicapés ou de sur handicapés sont cependant suffisamment nombreux pour bénéficier d'une programmation départementale ou régionale ;
- ne doit être pris en compte que s'il implique une prise en charge particulière, selon des techniques appropriées, très spécifiques, mises en œuvre par un personnel formé aux dites techniques (certains handicaps peuvent être rares au plan épidémiologique mais ne pas entraîner une prise en charge particulière, les établissements médico-sociaux à vocation polyvalente pouvant sans difficulté majeure assurer une bonne prise en charge).

C'est donc sur la base de ces principes, que le rapport a individualisé 5 catégories de personnes présentant un handicap rare, soit donc :

- Les sourds-aveugles ;
- Les aveugles multi handicapés ;
- Les sourds multi handicapés ;
- Les dysphasiques ;
- Les handicapés, par ailleurs porteurs d'une affection somatique grave (souvent rebelle à toute médication.)

Le rapport proposait un plan d'action sur le handicap rare, articulant :

- une planification interrégionale ;
- La création de « centres de ressources », le plus souvent interrégionaux ;
- L'individualisation de sections individualisées, à vocation régionale, au sein de quelques établissements médico-sociaux ;
- La constitution de réseaux coordonnés par types de handicaps rares

Une instruction ministérielle de mai 1998, crée et finance (10 M de francs de l'époque) trois centres de ressources expérimentaux, rattachés à des établissements disposant d'une expérience et une technicité avérée pour certains handicaps rares :

Pour les sourds aveugles : Le CRESAM (86)

Pour les aveugles multi handicapés : L'IME « La Pépinière » à Loos- les-Lille (59)

Pour les dysphasiques et pour les sourds multi handicapés : le centre Robert Laplane (Paris 13^{ème}).

La lettre ministérielle définit ainsi les 9 principales fonctions d'un centre national de ressource handicap rare :

- Elaborer une banque de données relatives aux caractéristiques du handicap et à ses méthodes de prises en charge.
- Diffuser une information adaptée auprès des équipes techniques des CDES, et des COTOREP et des professionnels médico-sociaux et de santé.
- Evaluer la pertinence de nouvelles méthodes de prophylaxie, de dépistage ou de traitement.
- Porter ou affiner le diagnostic de certaines configurations rares de handicaps à la demande des équipes ou familles qui s'adressent au centre.
- Aider et former (délivrance d'un savoir-faire) les équipes des autres établissements concernés, comportant ou non une section spécialisée à élaborer un projet d'établissement et des projets individualisés pertinents permettant aux équipes de prendre en compte, en particulier, l'évolutivité et les risques de régressions.
- Etablir les protocoles nécessaires propres à prévenir les phénomènes de régression des personnes concernées lorsqu'elles parviennent à l'âge adulte.
- Etudier les conditions techniques requises pour favoriser un maintien à domicile, dès lors qu'un tel maintien répond au souhait de l'entourage.
- Informer et conseiller les familles isolées et les mettre en contact avec les établissements précités.
- Informer et conseiller les personnes adultes vivant à domicile et les professionnels travaillant à leur contact (auxiliaires de vie, services d'accompagnement...).

4- Les consolidations législatives et réglementaires à partir de 2002.

La loi du 2 janvier 2002 :

- donne une base légale aux centres de ressources (cf. 11° du I de l'art. L 312-1 du CASF), désormais tarifés par dotation globale à la charge de l'assurance maladie (cf. XI de l'art. R.314-105 du CASF).
- Crée, au 1° de l'art L. 312-5, un schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares, arrêté par le ministre, **sur proposition de la CNSA** (cf. 2° de l'art 62-1 de la loi du 11 février 2005), après avis du CNOSS.

Le décret du 7 septembre 2005 dresse la liste des établissements et services relevant d'un schéma national ainsi que les 5 catégories de handicaps rares accueillies par ces structures.

A ce jour, la planification nationale reste à définir, la création de sections spécialisées s'est ponctuellement développée en fonction d'initiatives associatives, sans vision interrégionale, et les centres de ressources nationaux expérimentaux ont développé leur propre réseau de correspondants avec une intensité variable selon les régions. Leur évaluation externe est en cours.

C'est dans ce contexte que la mission confiée à la commission spécialisée s'inscrit en perspective d'élaboration d'un schéma national pour le handicap rare.

2^{ème} PARTIE
SYNTHESE des travaux
de la Commission spécialisée HANDICAP RARE

I- LA DEFINITION DU HANDICAP RARE : PERTINENCE, OPERATIONNALITE AUJOURD'HUI, LIENS ET DISTINCTIONS AVEC LES MALADIES RARES ET LES SITUATIONS DE GRANDE DEPENDANCE

Définition du handicap rare:

Art.1 – le handicap rare mentionné au premier alinéa de l'article 3 de la loi n° 75-535 du 30 juin 1975 susvisée correspond à une configuration rare de déficiences ou de troubles associés, incluant fréquemment une déficience intellectuelle, et dont le taux de prévalence ne peut être supérieur à un cas pour 10 000 habitants. Sa prise en charge nécessite la mise en œuvre de protocoles particuliers qui ne sont pas la simple addition des techniques et moyens employés pour compenser chacune des déficiences considérées.

Art.2 – sont atteintes d'un handicap rare, tel que mentionné à l'article 1^{er}, les personnes présentant des déficiences relevant de l'une des catégories suivantes :

- 1- l'association d'une déficience auditive grave et d'une déficience visuelle grave
- 2- l'association d'une déficience visuelle grave et d'une ou plusieurs autres déficiences
- 3- l'association d'une déficience auditive grave et d'une ou plusieurs autres déficiences
- 4- la dysphasie grave associée ou non à une autre déficience
- 5- l'association d'une ou plusieurs déficiences graves et d'une affection chronique, grave ou évolutive

➤ DISCUSSION

I-1 Handicaps rares et maladies rares

La distinction maladies rares- handicap rare, en se basant sur les concepts de la CIF, adoptée en 2001 par l'OMS, a soulevé peu de débat au sein de la commission, même si les deux concepts et les orientations en découlant se sont construits dans 2 orbites distinctes ces 10 dernières années en France.

Pour distinguer les 2, il est aisé de démontrer que toutes les maladies rares n'entraînent pas de handicap rare et qu'une fois posé le diagnostic, y compris dans le cas de maladies rares, la réponse à la situation de handicap rare reste à construire et n'est pas résolue par la seule structuration des expertises médicales.

Rappel de la définition des maladies rares

- Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000, soit pour la France moins de 30 000 personnes pour une pathologie donnée.
- Il y a près de 7 000 maladies rares.
- Il y a plus de 3 millions de malades en France et 25 millions en Europe.
- Environ 80% des maladies rares sont d'origine génétique.
- 75% des maladies rares sont des maladies pédiatriques.

Toutes les maladies rares n'ont pas de conséquence en terme de handicap ni de handicap rare.

Les progrès sur la connaissance des maladies rares et sa diffusion en 10 ans : la contribution d'Orphanet citée en exemple par les usagers et leurs familles

Unité Inserm rattachée au Département de santé publique et liée par convention quadriennale (2009-2012) avec le Ministère en charge de la santé (DGS), Orphanet constitue par sa base de données et sa diffusion le centre de ressources sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Créé en 1996 à l'initiative de la Mission des médicaments orphelins, animée par Annie Wolf, il est devenu le site Web N°1 au monde sur le domaine et mobilise 50 experts nationaux, des associations de malades et des experts internationaux qui élaborent et valident l'information publiée.

Ses objectifs ont été présentés par Ségolène AYME, directrice d'Orphanet, en référence à l'axe 3 du plan maladies rares « développer une information pour les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares ». Il s'agit notamment de :

- Améliorer l'information disponible sur internet en langue française et notamment de créer de nouveaux services à destination des professionnels de santé et des partenaires sociaux (ex démarche d'intégration scolaire, compensation du handicap, aides techniques et financières)
- Développer de nouvelles catégories d'information (ex prise en charge sociale, accès aux thérapeutiques et aux prestations sociales)

- Développer de l'information adaptée aux besoins de certains publics (enseignants, travailleurs sociaux)

L'investissement sur la connaissance des maladies, qui concernent des petits groupes à l'échelle nationale voire internationale, est apparu, du point de vue des personnes et de leurs aidants comme du point de vue des professionnels, un progrès social manifeste. Cet effort est soutenu comme une priorité au sein de l'Union Européenne, mais il n'épuise pas le besoin d'investissement équivalent sur les conséquences fonctionnelles particulières et en terme de prise en charge des petits groupes de population, et sur la connaissance et l'accès à des compétences et savoirs faire pointus à combiner en compensation des handicaps, alors que ces expertises ne sont pas disponibles en proximité et inégalement mises en réseau.

L'organisation de la connaissance sur les handicaps rares et de sa diffusion peut tirer un bénéfice de l'expérience acquise en dix ans autour de la base de données ORPHANET. Ce point peut être utilement précisé dans le projet de schéma national à préparer par la CNSA.

La perception et les conséquences pour les personnes et les familles du retard au diagnostic : un autre lien maladies rares – handicaps rares

Même si une fois le ou les diagnostic(s) posé(s), la question de l'accès à un accompagnement médico-social adapté au projet de vie des personnes, sujet central posé aux améliorations attendues d'un schéma national, reste entière, les personnes ayant un handicap rare et leurs familles, organisées en associations, ont exprimé combien l'accès au diagnostic le moins tardif possible était important et les difficultés à obtenir des consultations pluridisciplinaires pour dépasser les conclusions segmentées, l'évolutivité et l'histoire familiale de certaines maladies étant un facteur de complexité supplémentaire.

Il a été noté que le « Plan Maladies Rares », présenté devant la commission par Mme le Dr Fourcade, conseiller médical à la Direction de l'Hospitalisation et des Soins, affirme une approche globale intégrant la vie sociale des patients. De même, les centres de référence Maladies rares labellisés ont dans leurs missions « la structuration et l'animation de la filière sanitaire et médico-sociale ». Cependant, la dimension médico-sociale de leur intervention semble peu consistante à ce stade de leur développement. L'évaluation externe des centres de références étant en cours, ce point devrait être précisé dans les mois à venir.

Pour autant, la nécessité de penser d'emblée les relations entre certains centres de compétences et de références médicaux et les centres de ressources ou d'expertise médico-sociaux apparaît comme une voie à préciser de part et d'autre.

Ainsi que le notait le Pr Hillary BROWN, le sujet du handicap rare met partout en jeu le modèle médical et le modèle social du handicap et amène à travailler, selon les organisations nationales, sur les liens et connexions santé-social dans un domaine d'expertises très spécialisées. Entre défiance et assimilation, des communications et des coopérations très concrètes doivent se développer.

Dans ce contexte évolutif et dans les deux domaines de la maladie et du handicap rares, l'implication des usagers et des aidants dans la construction des connaissances et des réponses les concernant est jugée impérative.

I.2 Actualité et utilité du concept de handicap rare

La question de la définition du handicap rare, récurrente et décisive pour les orientations relatives à l'organisation de la prise en charge, ainsi qu'à la structuration nationale et territoriale des services et de l'accès aux ressources, a fréquemment oscillé au sein du groupe entre une définition strictement calée sur l'article 1 de l'arrêté du 2 Août 2000 (configuration rare de déficiences et de troubles associés, d'une prévalence ne pouvant être supérieure à 1 cas pour 10 000 habitants et protocoles particuliers de compensation, qui ne sont pas la simple addition de techniques et de moyens) et une conception large, s'attachant à la complexité de l'intervention quelle que soit la fréquence des situations rencontrées.

Sur l'aspect - faible prévalence de la définition réglementaire du handicap rare, la commission s'est interrogée sur la pertinence et la possibilité de préciser la définition du public concerné par le handicap rare au travers d'une enquête épidémiologique.

Cette voie a été écartée pour plusieurs motifs (cf Pascale GILBERT, Bernard AZEMA) : difficultés inhérentes aux enquêtes déclaratives en population générale, avec une qualité et une précision de données suffisantes, absence d'enquête médico-sociale de prévalence sur le handicap en général, problèmes de l'échantillonnage pour atteindre des petits groupes aussi restreints, nécessité d'organiser les bases de données entre les 3 centres ressources pour valoriser les connaissances acquises sur les 3 000 enfants et adultes suivis, en terme de file active, impossibilité pour les MDPH à ce stade embryonnaire de développement du système d'information de connaître les besoins de compensation des personnes en situation de handicap rare.

Indépendamment des modalités, l'organisation de la connaissance du public concerné par le handicap rare, qui était une des missions des centres ressources expérimentaux est à poursuivre au niveau national.

Plus que la prévalence faible définie de façon chiffrée, c'est la notion de masse critique dans un département pour apporter une réponse qui est jugée importante (Mr FAIVRE).

Comment prévoir la remontée d'informations à venir pour mieux cerner la prévalence et la connaissance des besoins ?

Sur l'aspect-recours à des protocoles particuliers, qui ne soient pas la simple addition des techniques et moyens pour compenser chaque déficience, l'expérience exprimée par les centres de ressources nationaux a été très riche pour comprendre l'exercice de création-adaptation très personnalisé exigé des professionnels en pluridisciplinarité pour combiner et transformer leurs savoirs (« alchimiste ou bricoleur de génie »)

Par exemple, la compensation habituelle d'une déficience auditive profonde se fait par la vue : la langue des signes française (LSF), le langage parlé complété qui ne sont pas directement utilisables par les sourds aveugles. Il a donc fallu inventer une traduction tactile de ce moyen de communication. Or la LSF est déjà un mode de communication peu répandu. Les professionnels de droit commun (santé, éducation...) compétents en ce domaine sont rares et plutôt concentrés dans des filières ad hoc. La combinaison des troubles visuels et des troubles auditifs restreignent encore considérablement les possibilités de compensation puisque les professionnels les plus spécialisés ne le sont pas encore assez pour faire face à une problématique aussi complexe, qui nécessite l'invention d'une adaptation adéquate de la solution spécialisée existante.

Sont évoquées la rareté des situations, leur spécificité, la complexité de la prise en charge et des moyens de compensation, sans omettre la possibilité d'évolutivité et l'incidence du contexte social.

A l'issue des échanges, il semble faire consensus que la rareté des techniques et des expertises mobilisées est dans la définition du handicap rare, essentielle en termes de conséquences organisationnelles et en termes de légitimité d'une structuration nationale en ce domaine.

La combinaison d'une faible prévalence et de protocoles spécifiques fait sens mais ne suffit pas à positionner de façon absolue ce concept, qui s'inscrit dans des champs plus vastes.

- **Le périmètre du handicap rare**

A l'issue de ces itérations, l'approche matricielle proposée par JF Robine et affinée collectivement, paraît la mieux à même de clarifier le périmètre du Handicap rare, selon les deux axes technicité-fréquence et fait consensus.

(Matrice proposée par JF Robine)

Situations /Technicité	Simple	Complexe	Très complexe
Fréquente			
Rare			
Exceptionnelle			

- **Les autres caractéristiques du handicap rare :**

- Son évolutivité
- La tension technicité-proximité
- Une individualisation extrême des accompagnements
- La prégnance des difficultés de communication

- **Conséquences sur l'organisation nationale et territoriale**

Pour progresser, il faudra procéder par étapes et préciser :

- Comment se situent les réponses existantes au regard des technicités nécessaires ?
- Quelle ingénierie sociale mettre en place, quelles relations avec les associations gestionnaires ? -
- Comment mettre en place des services de proximité, compte tenu des tailles critiques ?

Ce sujet sera développé dans le point III.

➤ **POINT DE DEBAT**

Faut-il intégrer ou non dans le périmètre traité les besoins liés au grand âge ?

Le groupe, face à l'étendue et la complexité du sujet handicap rare à traiter, est partagé sur une telle extension au motif que ces situations de combinaison de déficiences, notamment sensorielles liées à l'âge ne sont pas rares, en terme de prévalence et vont encore croître avec le vieillissement général. Les acteurs, professionnels et décideurs, du grand âge sont aujourd'hui différents du champ du handicap et sont structurés selon des logiques territoriales différentes, même si des efforts de convergence s'amorcent. Cela conduirait à diluer l'objectif à attendre d'un schéma national relatif au handicap rare au détriment de son contenu opérationnel.

Cependant, la question du diagnostic des multi-déficiences sensorielles et de leur prise en charge au grand âge est un vrai sujet d'accès aux soins et à la compensation mais qui ne relève pas du cadre du handicap rare, tel qu'il est préconisé de le clarifier.

La commission souligne que, dans un contexte de vieillissement, ce sujet doit aussi être traité et qu'il faudrait recommander d'aller chercher l'expertise concernant les déficiences sensorielles simples au grand âge dans l'expertise qui se trouve aujourd'hui chez les enfants et jeunes adultes.

Il pourrait aussi être préconisé, pour les cas les plus complexes, comme la surdi-cécité au grand âge, que l'expertise puisse être recherchée auprès des centres de ressources nationaux handicaps rares compétents, selon des modalités à préciser, et ce, dans l'esprit de contribuer au pool de compétences des dispositifs du grand âge.

- **définition d'un cadre du handicap rare : quand 1+1 = 6**

La définition actuelle n'apparaît pas si mauvaise aux membres de la commission, il s'agit cependant de délimiter et clarifier le sujet à traiter pour en dégager des voies d'action.

Les définitions européennes (cf intervention du Pr Hillary BROWN) identifient la situation complexe, le besoin de soutien élevé, l'expertise spécifique.

Parmi ces critères, la commission spécialisée insiste surtout sur le critère de l'expertise spécifique et préconise une approche par la rareté de l'expertise ou la spécificité de la réponse.

Proposition de cadre du handicap rare :

Conséquence d'une association rare et simultanée de déficits sensoriels, moteurs, cognitifs, ou de troubles psychiques, le handicap rare est constitué par :

- une situation complexe (qui n'est pas la simple addition de déficits)
- dont l'expertise requise est caractérisée par la difficulté et la rareté

Le cadre du handicap rare s'intéresse aux orphelins de l'expertise et/ou de technicités adaptées, aux oubliés des filières, aux orphelins des définitions, aux situations que le dispositif de droit commun a une faible probabilité de rencontrer et pour laquelle il ne peut y avoir d'expertise.

Si l'objectif est que la personne ait une réponse adaptée, alors que le professionnel n'a jamais vu la situation, comment faire en sorte qu'il se rende compte qu'il ne sait pas et accepte de mobiliser une expertise externe (supérieure ou différente) (la pédagogie du doute).

Comment faire que les dispositifs de droit commun aient conscience de leurs limites ?

Ces questions intrinsèques au cadre de la définition préconisée devront guider tant la conception de l'organisation territoriale des services que l'accès aux compétences et leur développement.

Le cadre proposé pour le handicap rare (cf matrice supra) conduit donc à centrer les propositions en vue d'une amélioration des réponses, sur les situations rares et exceptionnelles et requérant une expertise difficile, rare et spécifique.

Dans tous les cas, la dimension sociale de la situation de handicap sera importante (cf expression des usagers rencontrés).

Conséquences de la proposition sur la définition réglementaire du handicap rare :

Aux termes des débats, il n'y a pas lieu de modifier la prévalence numérique, afin de rester cohérent avec la notion de rareté et de spécificité.

L'article 1 de l'arrêté susvisé est jugé suffisant car il est centré sur la spécificité et donc la rareté de l'expertise. (« Protocoles particuliers »)

Il est proposé de le maintenir, complété de la mention « expertises spécifiques »

Art.1 – le handicap rare mentionné au premier alinéa de l'article 3 de la loi n°75-535 du 30 juin 1975 susvisée correspond à une configuration rare de déficiences ou de troubles associés, incluant fréquemment une déficience intellectuelle, et dont le taux de prévalence ne peut être supérieur à un cas pour 10 000 habitants. Sa prise en charge nécessite **des expertises spécifiques** et la mise en œuvre de protocoles particuliers qui ne sont pas la simple addition des techniques et moyens employés pour compenser chacune des déficiences considérées.

Par contre, l'article 2, constitué d'une liste fermée des déficiences et de leurs combinaisons est jugé réducteur et rigide et le 5°, dans la mesure où il associe déficiences et maladies est facteur de confusion.

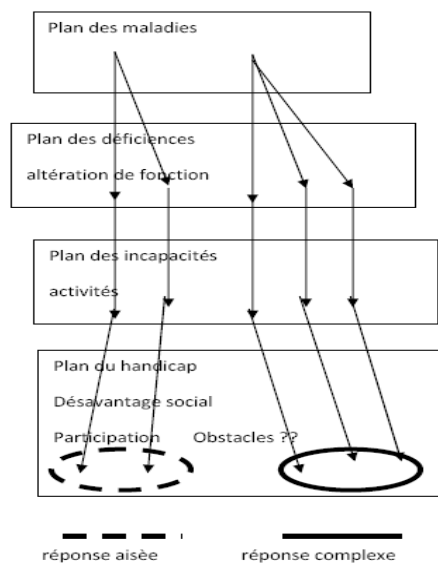
La proposition consiste à faire évoluer de la façon suivante l'article 2 pour en faire un article illustratif non limitatif et donc évolutif :

Art 2- **Sans préjudice** d'autres combinaisons respectant l'article 1, sont **notamment** atteintes d'un handicap rare, les personnes présentant des déficiences relevant de l'une des catégories suivantes :

- 1- l'association d'une déficience auditive grave et d'une déficience visuelle grave
- 2- l'association d'une déficience visuelle grave et d'une ou plusieurs autre(s) déficience(s)
- 3- l'association d'une déficience auditive grave et d'une ou plusieurs autre(s) déficience(s)

Commentaires

La deuxième proposition avec un article 2 illustratif, procédé utilisé dans les pays anglo-saxons pour cadrer les situations complexes, permet de donner un cadre ouvert à la définition, tout en citant certaines des combinaisons les plus repérées à ce jour comme le sont les associations de troubles sensoriels. Elle n'exclut pas d'autres combinaisons consécutives à certaines pathologies et comportant par exemple l'association de déficiences motrices, cognitives et psychiques avec des troubles graves du comportement. De même, l'association à n'importe quelle déficience ou combinaison de déficience non rare, de troubles métaboliques ou nutritionnels, ou encore d'une épilepsie grave mal contrôlée, réalise à l'évidence le tableau de complexité décrit à l'art 1 et entre donc bien dans la définition du handicap rare même si la combinaison précise n'est pas citée dans l'énumération de l'article 2.



II L'ORGANISATION DE LA PRISE EN CHARGE DES PERSONNES EN SITUATION DE HANDICAP RARE : DETECTION ET ACCOMPAGNEMENT MEDICO SOCIAL

II.1 Détecter

Comment garantir qu'il y ait détection au local, pour diagnostiquer, évaluer et orienter sans perdre plusieurs années ? (*cf audition des personnes et de leurs familles du 7-9-2007*)

➤ DISCUSSION

- Ne pas séparer la détection de l'intervention des professionnels (médecins spécialistes, autres...), car les professionnels augmentent leur expertise en étant confrontés à la situation, avec un accompagnement, et deviennent de ce fait plus aptes à détecter.
- Développer la sensibilité et la réactivité au handicap rare, par des actions nationales de communication, et d'information (à intégrer à un schéma national) :

La tenue (à un rythme bi, tri ou quadri-annuel) d'une conférence portant sur les handicaps rares, ouvertes aussi bien aux professionnels qu'aux usagers et familles, pourrait permettre de diffuser les connaissances et de maintenir un état de veille et de sensibilisation sur l'ensemble du territoire. Une telle conférence aurait aussi pour effet de stimuler l'activité en réseau et d'éclairer le comité de pilotage national à constituer.

- Rendre l'accès aux expertises plus lisibles pour tous les acteurs:
 - pour les personnes et leurs familles, qui sont aujourd'hui les premiers déclencheurs de la recherche et souvent les plus informés,
 - comme pour les professionnels, dans un rôle en évolution, d'intermédiaire entre la personne et son handicap.

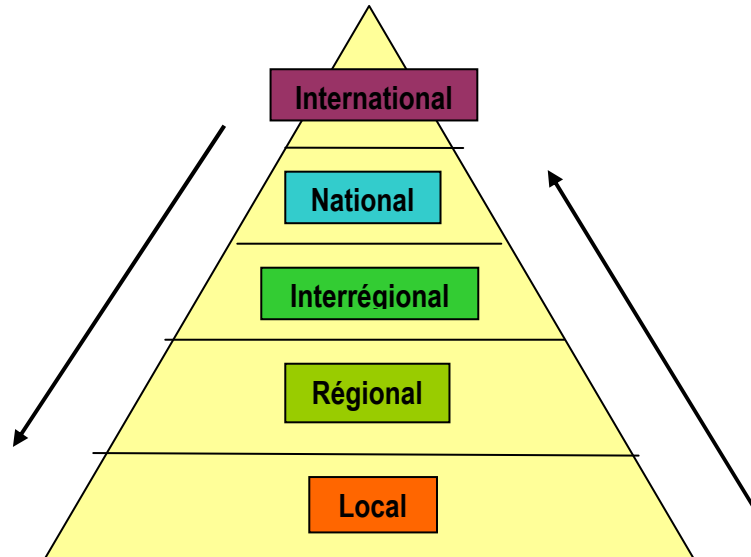
La question de la détection chez les adultes apparaît problématique y compris en MAS, FAM et ESAT, dans un contexte d'accès aux soins non coordonné, et souvent insuffisant. Les adultes handicapés n'ont pas de médecine holistique et la nécessité de monter en compétences au sein des établissements médico-sociaux pour adultes est soulignée, pour prévenir l'abandon et le renoncement à une prise en charge adaptée. Des travaux internationaux mettent en évidence une minimisation des incapacités chez les adultes handicapés par les informateurs.

II. 2 Un bon accès au bon niveau ? Créer le cercle vertueux

- Faut-il organiser l'adressage, pour que les personnes et les professionnels s'adressent au bon niveau ?

Un schéma gradué (local, régional, interrégional, national), avec une fonction de gare de triage en région fait débat, compte tenu des modes de circulation des connaissances et des expertises, autour de réseaux interactifs. (Cf le réseau virtuel des personnes malades et handicapées et les réseaux virtuels des professionnels (-auditions de Mme AYME et Mme BROWN -)).

Le schéma pyramidal



Comment dépasser les divergences de position entre pôles de compétences médicaux spécialistes quand il y a association de problèmes ? La réalité de la pluridisciplinarité dans le champ médical est interpellée par les personnes et leurs familles (l'exemple de l'accompagnement d'un enfant IMC-aveugle et autiste segmenté entre plusieurs centres ressources). Comment combiner les expertises entre équipes ?

Dans ce contexte, la mise en réseau des centres de ressources handicap rare, Centres de référence et centres de compétences maladies rares n'est-elle pas à privilégier ?

Le schéma interactif

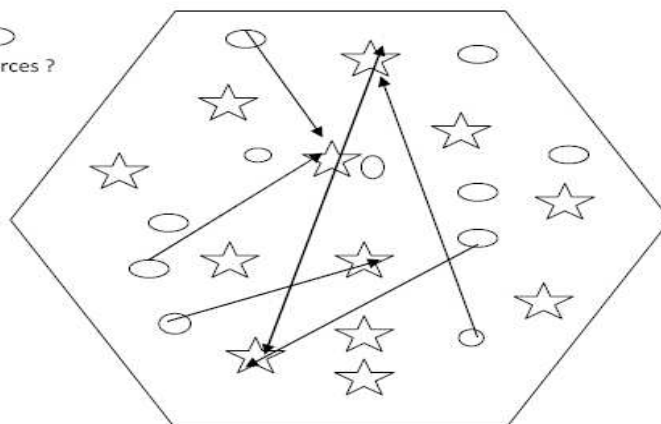
centres de référence



lieux de prise en charge



= centres de compétence/ressources ?



Les NTIC constituent des vecteurs puissants à investir encore davantage et qui font spécifiquement partie du paysage des handicaps rares, avec une vigilance sur l'accessibilité numérique et sociale à l'information. Le recensement des supports existants est demandé. L'état du système d'information et de communication développé par les 3 centres de ressources nationaux expérimentaux fait partie du cahier des charges de leur évaluation externe actuellement en cours sous le pilotage de l'ANESM.

Ne peut-on avoir un système mutualisateur d'information sur les handicaps rares, sur le modèle d'Orphanet et si possible, adossé à cette base qui permette la réorientation vers les ressources techniques identifiées aux différents niveaux de territoire ? Une proposition du schéma national sur ce sujet est souhaitée et un partenariat CNSA - Centres ressources nationaux - Orphanet à étudier.

Propositions de la commission :

Pour améliorer la détection, développer la sensibilité et la réactivité au handicap rare, rendre l'accès aux expertises plus lisibles pour tous les acteurs

Privilégier l'ingénierie de réseau, pour mettre en lien tous les professionnels autour d'une situation de handicap rare autour de 4 axes :

- Sensibilisation au handicap rare du monde médical, médico-social et social, et lisibilité des ressources et de leur accessibilité
- Formation des professionnels et équipes locales (de santé, MDPH, médico-sociales) à la pédagogie du doute
- Création d'un système mutualisateur des informations sur le Handicap rare : base de données nationale-en complément et en lien avec Orphanet, soutenue par la CNSA , comme un point central de la ressource en expertises- avec mise en réseau des 3 Centres de ressources nationaux HR...
- Et en complément, identifier la fonction d'aiguillage et /ou gestionnaire de cas complexes : le contenu de la fonction est à définir

Quelques débats sur la fonction d'aiguillage et/ou gestionnaires de cas complexe :

- Est-ce une nouvelle fonction, un nouveau métier ? Est-ce une nouvelle spécialité (accompagnement de la complexité des situations) ou une fonction à organiser en subsidiarité ? Faut-il qu'elle soit présente en MDPH ou plutôt à un niveau régional ?
- Faut-il que les liaisons et le tri deviennent affaires de spécialistes, alors que l'on recherche plus de travail pluridisciplinaire et d'équipe ?
- La rareté des experts peut cependant amener à les centrer sur la clinique et confier à d'autres les liaisons. Comment dépasser ces tensions contradictoires ?

Si les avantages et inconvénients sont à mesurer, il apparaît aux membres de la commission que la répartition des tâches entre les centres de ressources nationaux et leurs relais en région seront un élément de réponse (cf infra) et que dans ce domaine en construction, il convient, au travers des étapes du schéma et du rythme généré autour de sa mise en œuvre d'intégrer la dimension temporelle.

S'agissant des nouvelles fonctions, cette question qui dépasse le champ des handicaps rares, sera ré-évoquée infra, dans le chapitre - Besoins en compétences métiers et formation.

III L'ORGANISATION TERRITORIALE DES COMPETENCES : ORIENTATIONS A PRENDRE EN COMPTE DANS UN PROJET DE SCHEMA NATIONAL

III.1 La prise en charge du point de vue des dispositifs

Une planification nationale prévue mais dépendante de la définition retenue et de ses conséquences en terme d'organisation :

Le CASF a prévu en 2002, dans son article L 312-5, des schémas d'organisation sociale et médico-sociale au niveau national, lorsqu'ils concernent des équipements et des services accueillant des catégories de personnes pour lesquelles les besoins ne peuvent être appréciés qu'à ce niveau. Le Décret 2003-1217 du 18 décembre 2003 précise que relèvent de ce schéma les établissements et services pour enfants et adultes handicapés, lorsqu'ils relèvent de la compétence exclusive de l'Etat et qu'ils accueillent à titre principal ou au sein d'une unité individualisée des personnes présentant l'un des handicaps rares selon la définition de l'arrêté du 2 Août 2000 rappelée plus haut.

La loi du 11 février 2005 dispose que les schémas élaborés au niveau national lorsqu'ils entrent dans le champ de compétence de la CNSA sont arrêtés par le Ministre sur proposition de la Caisse, après avis du CNOSS. Les équipements et services pour personnes ayant un handicap rare entrent dans cette liste. Le schéma prévu dès 2003 reste à élaborer. C'est un objectif fixé par l'Etat à la CNSA dans la Convention d'objectifs et de gestion (2006-2010).

La première étape : la mise en place de centres de ressources nationaux expérimentaux

Lors de la création des centres ressources, le découpage du champ du handicap rare selon les différentes catégories de personnes et leurs besoins de recours à des spécialisations professionnelles et des technicités d'équipes répondant à des critères communs, a permis de les caractériser entre eux, de spécifier leur champ d'action propre et de particulariser l'équipe à mettre en place.

Parmi les trois centres, le CRESAM avait présenté un projet enfants et un projet adultes, qui ont été fusionnés ; La Pépinière à Loos avait présenté un projet pour enfants qui a été étendu aux adultes sans attribution de moyens supplémentaires, le Centre Robert Laplane n'intégrait pas les adultes, bien que progressivement dans la pratique, il ait été confronté à des problèmes d'adultes.

Les équipes des centres ont été constituées à partir des expériences acquises par des professionnels exerçant en établissements pour déficients sensoriels et/ou en établissements de santé.

L'idée initiale était qu'il s'agissait de tester l'hypothèse des centres ressources, venant en appui de structures plus généralistes de terrain, sans projection d'une structuration territoriale du national au local.

Leur autorisation initiale, à titre expérimental, devait être revue à l'issue d'une période de 5 ans, prolongée une fois. En complément des bilans intermédiaires produits par les centres et les contributions collectives formulées (cf bibliographie), une évaluation externe doit précéder cette étape. A la demande de la DGAS et en accord avec la CNSA, la conduite de cette évaluation externe a été confiée à l'ANESM avec un objectif de production du rapport d'évaluation pour octobre 2008.

10 ans d'activité des centres ressources expérimentaux : quelques constats et questions

Les trois centres ressources à vocation nationale ont été mis en place à titre expérimental en 1998. Dotés de moyens inégaux, ils ont développé leur activité selon des modes diversifiés en intervenant notamment sur site dans les établissements.

A l'exception du centre de ressources de Poitiers, les centres de Lille et de Paris s'adressent très majoritairement aux enfants et pour Paris aux adultes jusqu'à 35 ans, compte tenu des moyens dont ils disposent.

Les centres se sont particulièrement investis sur les missions d'évaluation et d'accompagnement individuels en réponse aux sollicitations des familles et des professionnels. Le réseau de travail identifié laisse certaines régions peu desservies. Ils ont acquis des connaissances fines qu'il s'agit de décrire et de partager. Si les centres ont développé des actions de formation et d'information, la priorité donnée à l'accompagnement individuel sans possibilité structurée de passer le relais au niveau régional ou interrégional a insuffisamment permis de formaliser et de mettre en partage des outils pratiques. Les liaisons avec les centres de référence hospitaliers sont inégales. Les 3 centres sont peu ou pas adossés à des lieux de recherche.

Les caractéristiques

	CRESAM	Centre la Pépinière	Le centre Robert Laplane
L'implantation	Poitiers (Migné-Auxance)	Loos les Lille	Paris
L'organisme gestionnaire	APSA Poitiers	ANPEA Paris-Hazebrouck	Ligue Fraternelle des enfants de France
Le public	Enfants et adultes Aveugles et sourds malvoyants	Enfants et adultes déficients visuels avec troubles associés	Enfants sourds multi handicapés et enfants dysphasiques multi handicapés
Le budget	805 K€	450K€	450K€
Les équipes	11 ETP dont 0.4 ETP médical et 8 ETP pers éducatif et rééducateurs	6 ETP dont 0.2 ETP médical 3 ETP pers éducatif et de rééducation	5.4 ETP dont 1.20 ETP médical et 2.85 ETP pers rééducation
La couverture territoriale	Le territoire national, mais les centres ressources n'interviennent pas dans toutes les régions		

L'activité

	CRESAM	Centre la Pépinière	Le centre Robert Laplane
Nombre de personnes suivies annuellement dont nouvelles demandes	350 85	160 64	200 98
L'âge du public	20% de – de 15 ans, 70% adultes	80% âgés de – de 15 ans, 33% - de 6 ans	85% âgées de – de 15 ans
Origine géographique	17% Poitou Charente 83% autres régions	18% Nord pas de Calais 30% Bourgogne 52% autres régions	25% Ile de France 55% autres régions 20% DOM et étranger
Aide technique aux établissements et services	- Aide à la création d'établissements spécialisés (mais peu de création) - Conseils et formations en matière de locomotion, interprétariat et interface de communication - Aide à l'accès aux aides techniques et aides à l'autonomie	Environ 100 interventions par an Action limitée avec les établissements et structures gérés par l'association Actions nombreuses (plus de 300 établissements et services) avec les autres établissements et services.	Travail institutionnel relatif à l'évaluation et à l'accueil pour enfants et adolescents sourds avec des services hospitaliers et des structures pour enfants et adolescents sourds. Aide à l'élaboration de schémas départementaux
Evaluation des situations Elaboration de projet individuel	Outre l'évaluation des situations, le CRESAM a assuré l'accompagnement personnalisé des personnes sourdes aveugles	Plus de 100 bilans par an, un nombre équivalent de projets individualisés, de mise en application d'aides techniques adaptées	Environ 100 expertises individuelles par an 150 enfants par an font l'objet d'un accompagnement individualisé

	CRESAM	Centre la Pépinière	Le centre Robert Laplane
Formation / transmission des savoirs	Formation d'interprétariat pour les personnes sourdes aveugles en lien avec l'université Structuration de projets d'antenne	Une cinquantaine d'actions Partenariat avec l'éducation nationale (formation des AVSI) et des écoles de formation Emergence d'un réseau de compétence	Formation à la neuropsychologie clinique pour les médecins qui exercent dans les structures médico-pédagogiques Formation de professionnels Animation de groupes de travail pour une action en réseau
Information et conseil aux familles	Travail avec les familles et les associations de parents d'enfants atteints du syndrome d'Usher, du syndrome de charge Mise en place d'un réseau d'aide.	Mission prioritaire pour le centre La mission conseil aux familles du centre de ressources est reconnue par de nombreux professionnels	Travail avec les associations de parents (antennes régionales de l'ANPEDA, APARSHA, association avenir dysphasie)
Constitution banque de données	Développement d'un site d'information en ligne	Développement d'une base de données documentaire mais pas d'accessibilité en ligne	Un site Web en cours de construction
Recherche	Recherche clinique avec des unités INSERM	Projets non finalisés – mission quasiment non traitée	Recherche sur le syndrome Charge avec une unité INSERM sur les protocoles d'examen Recherche sur l'évaluation des difficultés linguistiques avec une équipe universitaire Paris V

Les partenariats avec les centres de ressources, les centres de référence maladie rare, les hôpitaux

	CRESAM	Centre la Pépinière	Le centre Robert Laplane
Les autres centres ressources	Les centres handicaps rares Les centres de ressources autisme	Les centres handicaps rares	Les centres handicaps rares, les centres de ressources autisme, le centre de ressource pour enfants avec lésion cérébrale acquise, le centre de ressources multi handicap
Les centres maladies rares	Les centres maladies de Usher, syndrome de charge, affections ophtalmiques, surdit�� cong��nitale, dystrophies r��tiniennes	Aucun	Centres de r��f��rences hospitaliers pour les troubles du langage et des apprentissages, 9 centres maladies rares
Les ��quipes hospitali��res	Les unit��s d'accueil et de soins patients sourds Le CHU de Poitiers La clinique Basse vision de Paris, Marly le Roy et Nimes	Demandes exceptionnelles	Partenariat avec une cinquantaine de services hospitaliers

	CRESAM	Centre la Pépinière	Le centre Robert Laplane
Collaborations internationales	Le CRESAM est impliqué dans des réseaux européens et internationaux, dans les travaux de la DBI, association mondiale qui regroupe des personnes sourdes aveugles	Non	Non précisé

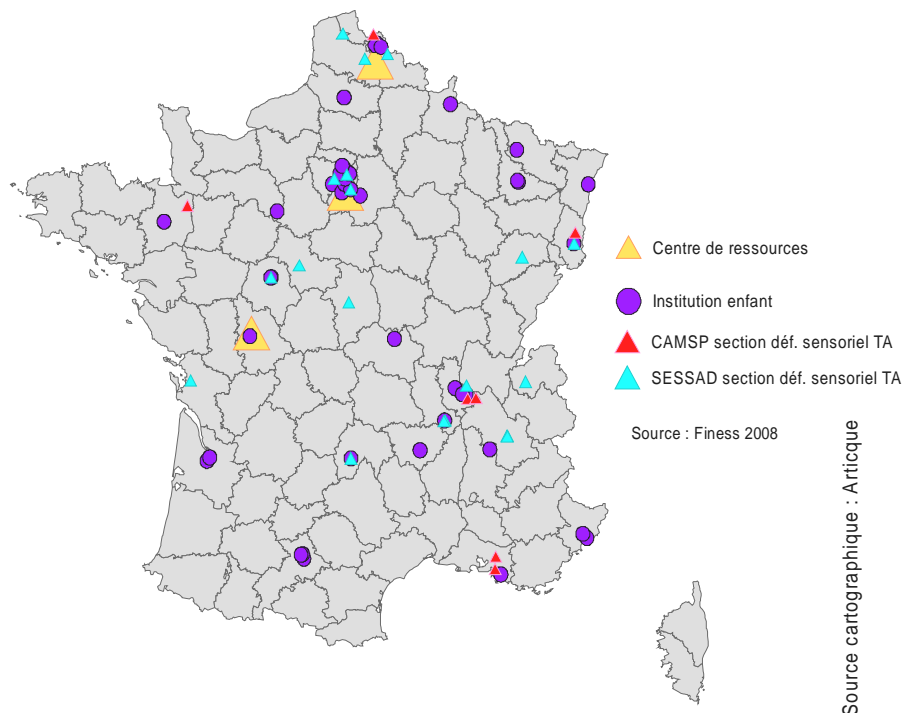
Les autres établissements et services ressources

Nonobstant l'absence de schéma national et de pilotage national de la mise en réseau des ressources de haute technicité, des établissements et services médico-sociaux accompagnent des enfants et adultes ayant des handicaps rares, même si les effets de sélection sont soulignés tant par les gestionnaires que par les personnes et leurs familles et si l'implantation et l'accessibilité de ces lieux répondent plus à des initiatives militantes qu'à une impulsion maîtrisée.

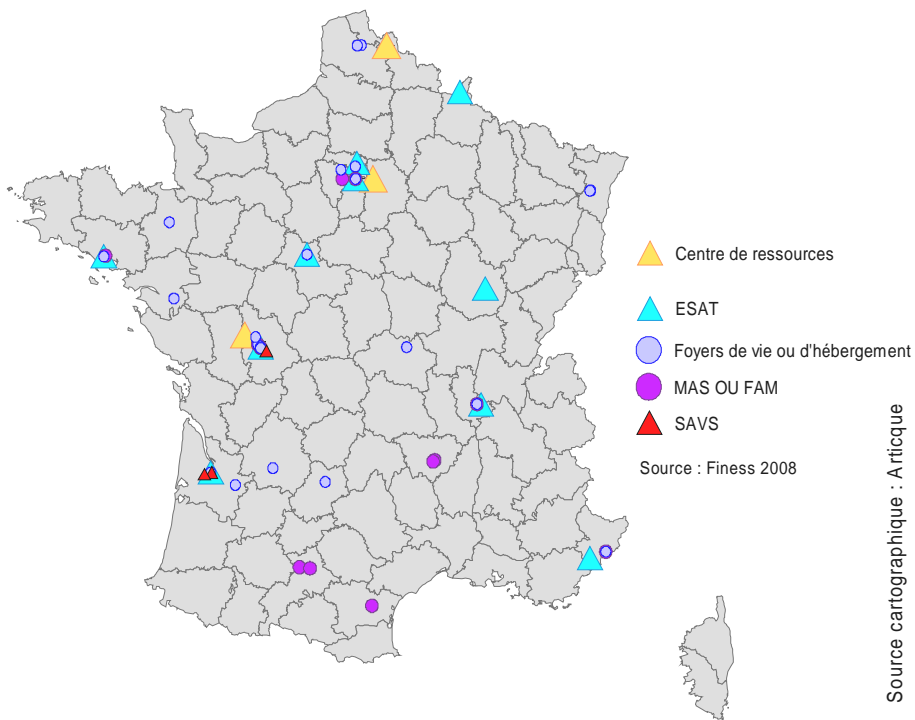
Dans ce domaine, les centres de ressources ont eu à identifier selon la demande, selon l'origine géographique des personnes accompagnées, leur réseau de travail et leurs correspondants professionnels sur l'ensemble du territoire national, avec des rayonnements géographiques inégaux.

Un premier niveau de cartographie de ces ressources et correspondants en région est en cours à la CNSA, à partir des informations des centres, qui pourront être complétées par l'ANCREAL. L'évaluation externe évoquée plus haut devrait apporter au second semestre des indications supplémentaires.

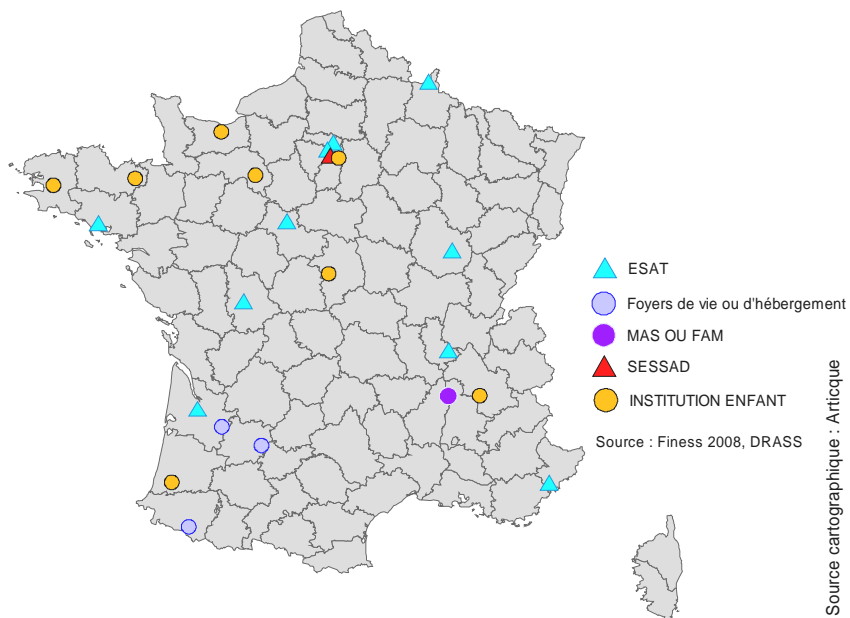
Localisation des établissements accueillant des enfants déficients sensoriels avec troubles associés



Localisation des établissements accueillant des adultes déficients sensoriels avec troubles associés



Localisation des établissements accueillant des adultes ou des enfants ayant une épilepsie sévère



➤ DISCUSSION

Si l'on aborde le sujet de l'organisation territoriale à partir des dispositifs, il est nécessaire d'identifier par grands territoires les ressources existantes dans le dispositif ordinaire et dans les dispositifs les plus spécialisés.

La cartographie devrait être faite selon les 2 axes de cohérence : cartographie des ressources médicales et cartographie des ressources médico-sociales et sociales, en identifiant leurs liens.

Il est noté que si les missions exercées par les ESMS pour enfants s'inscrivent dans des annexes 24 différenciées, il n'y pas l'équivalent sur le champ adultes, d'où une difficulté supplémentaire à faire une cartographie précise des établissements qui ont développé des projets spécifiques.

La question de l'intégration et de ses modalités dans les planifications et programmations médico-sociales départementales et régionales est soulevée.

Peu de schémas départementaux évoquent le sujet des handicaps rares : seuls les travaux du CREAL Rhône- Alpes et de Languedoc-Roussillon, plus anciens, ont été repérés.

Une fois cet état des lieux fait, comment favoriser le recours des établissements et services médico-sociaux aux centres de références ?

Ce recours ne se fait pas ou mal par méconnaissance (audition CAMPS), par défiance, par non identification des limites d'intervention (cf. la pédagogie du doute évoquée supra) ou minimisation des incapacités des personnes, particulièrement soulignée chez les adultes. Les situations dont personne ne veut, pour non compétence, défaut de moyens ou autres motifs, sont soulignées. Les auditions des usagers et de leurs familles illustrent que le recours aux établissements fait l'objet de multiples allers et retours avant admission et que l'intervention des associations est souvent nécessaire en appui des familles non exclusivement originaires du département.

La mise en place des MDPH et leur confrontation au handicap rare doit être intégrée dans les orientations nationales d'organisation, appuyées par la CNSA, dans un contexte de montée en charge : les modalités de recours à des appuis spécialisés assurés par des centres de référence, de compétences ou de ressources spécialisées non disponibles en proximité doivent être traitées dans le schéma futur.

Les missions, compétences et organisation des 3 centres de ressources nationaux handicaps rares, devront être resituées dans les priorités d'évolution de l'ensemble du dispositif de réponse aux situations de handicap rare (cf point infra).

III.2. La prise en charge du point de vue des parcours de vie des personnes

L'autre hypothèse de travail part du parcours de vie de la personne ayant un handicap rare selon les âges de la vie :

- **Proximité ou accessibilité : des notions relatives selon l'âge et l'espace temps**

Le nouveau né doit trouver une réponse près de sa mère.

A l'adolescence, il est acceptable et parfois souhaitable, pour le jeune d'être pris en charge plus loin.

Avec l'avancée en âge, le rapprochement familial peut se poser.

Quelle est la distance sociale acceptable dans une situation de handicap rare ? Quelle balance bénéfique (sécurité, qualité) -inconvenient (éloignement). L'appréciation est fonction aussi de la réversibilité de l'éloignement, de la distance réelle (l'espace temps est plus déterminant que la distance) de la charge supportable par la famille.

- **Vie individuelle-vie collective : le juste milieu**

Les recommandations européennes vont dans le sens de la désinstitutionalisation, certains pays scandinaves sont allés loin dans la pratique. L'exemple de la Suède est cité. Cette orientation amène des réactions prudentes de plusieurs membres de la commission réticents au tout milieu ordinaire sans condition, en évoquant la sécurité et l'isolement social, qui peuvent accompagner la vie à domicile avec un handicap.

Au-delà de l'accès à des expertises pluridisciplinaires complexes, l'accompagnement au long cours doit donc intégrer des possibilités de rupture de l'isolement à domicile.

Les conséquences familiales sont également à considérer.

Cette question doit être prise en compte dans un contexte de montée en charge progressive de la demande relative à des adultes en situation de handicap rare, qui constitue une priorité à investir dans le futur schéma national.

Propositions :

Faciliter le parcours de vie des personnes entre proximité et accessibilité sans opposer milieu ordinaire et regroupement collectif :

Les voies à explorer dans le schéma national

- 1- Organiser via internet les relations entre la famille et des institutions (l'exemple d'une institution très isolée en Sicile reconnue pour son expertise sur l'autisme, qui assure des bilans intensifs en résidentiel et un suivi à distance, pour les retours en milieu ordinaire- cité par Bernard AZEMA)**
- 2- Envisager des périodes de prise en charge plus intensives, avec une réversibilité des lieux de vie**
- 3- Permettre des regroupements temporaires de personnes vivant à domicile**
- 4- Permettre aux personnes ayant un handicap rare de communiquer entre elles sans intermédiaire**

III.3. La structuration nationale des compétences et expertises dans le domaine du handicap rare

➤ DISCUSSION

• Quels centres de ressources nationaux pour la période à venir et pour quoi faire ?

A partir de la documentation recueillie (Cf bibliographie), des échanges avec les 3 centres et leurs utilisateurs, les membres de la commission ont, à plusieurs reprises, débattu des apports, des faiblesses et des voies d'évolution souhaitables, avec l'éclairage des expériences européennes apportées par Jacques SOURIAU et Hillary BROWN, notamment.

La question de la pertinence et de la viabilité de centres de ressources nationaux rayonnant sur l'ensemble du territoire national, ce qui aujourd'hui est inégalement atteint, compte tenu des moyens des centres, notamment, a été examinée.

• Une priorisation redéfinie des missions ?

Il a été constaté l'exercice différencié des missions étendues prévues par les textes entre les 3 centres, leur positionnement plus ou moins autonome, fonction des choix associatifs, la formalisation de leur réseau de travail, fonction du groupe de problématiques dont chacun a été chargé, de leur localisation et à l'évidence de leurs moyens inégaux et restés stables sur dix ans.

Parmi les missions confiées aux centres, la mobilisation importante et persistante sur les missions d'évaluation et d'accompagnement individuel, au détriment des missions de formalisation des connaissances et des pratiques, de formation et de transfert à des relais locaux, paraît devoir être revue dans la période à venir.

L'adossement des centres à des centres de recherche médicaux, qu'ils soient génétiques, épidémiologiques, ou de centres de recherche en sciences humaines ou sociales... paraît

indispensable pour développer les connaissances et pratiques professionnelles sur ces situations rares.

Cependant, comme leur expertise se construit au cas par cas, il faut qu'ils gardent le contact avec les réalités de terrain. Comment garantir que « la mission prise en charge » et « la mission centre de référence » ne se fassent pas au détriment l'une de l'autre ? L'identification de moyens dédiés par fonction est évoquée. L'effet -proximité de l'association gestionnaire- voire de l'établissement de rattachement, est également soulevé dans ses conséquences sur la lisibilité et la reconnaissance de la fonction de référence du centre ressources. Faut-il et comment renforcer cette reconnaissance ?

- **Regroupement ou mutualisation-coopération ?**

Le besoin de centres experts reconnus (les centres d'excellence préconisés par les recommandations européennes) n'est pas contesté sur un sujet à haute technicité, qui doit s'inscrire dans des confrontations internationales, ce qui milite pour confirmer le besoin au niveau national.

Mais en faut il un, trois ou plus ?

Les échanges ont porté sur le fait que chaque centre, en étant positionné sur un groupe de problématiques, autour d'une combinaison de déficiences et de situations de handicap a développé son observation, son expertise, et son réseau de travail, qui n'est pas juxtaposable, même si des connexions de compétences et de relais peuvent exister. L'expérience de la Suède, qui après avoir regroupé ses capacités d'expertise en un seul centre, a enregistré des pertes de technicité, amènerait à la prudence. Il serait préférable d'avoir plusieurs centres nationaux : par grandes catégories de handicap ou plusieurs par groupes de problématiques ?

Plusieurs centres d'excellence sont gages de meilleure couverture du champ, évitent la pensée unique, permettent de développer des spécialisations, enfin, facilitent l'adossement à la recherche, qui nécessitera des collaborations avec plusieurs unités.

Pour autant, pour consolider certaines fonctions décisives pour les centres, la mutualisation et la coopération autour des outils de connaissance (ex base de données) de la formation et des travaux de recherche, entre autres, seraient à rechercher selon des modalités à déterminer.

- **L'isolement du spécialiste : quelle mise en réseau des compétences ? Quelle conception du centre de relais en région ?**

Leurs liens avec les consultations génétiques et neurologiques, entre autres, les centres de références médicaux maladies rares, dont les missions sont-elles aussi étendues et à un stade de mise en œuvre opérationnel à préciser, mais aussi avec les autres centres ressources devraient être explicités.

La nécessité de relais médico-sociaux et sociaux en région fait consensus :

Faut-il susciter des antennes décentralisées des centres nationaux ou des centres de ressources inter-régionaux ou régionaux ?

Quelle que soit l'hypothèse, le schéma national ne peut décréter une configuration administrative unique et pré formatée, compte tenu de l'état de structuration des expertises : le chemin préconisé conduit à partir des lieux où il y a des ressources existantes, à soutenir leurs formations et leur développement en attirant de nouveaux professionnels. Les processus de labellisation ou de certification des relais régionaux ont été évoqués dans le débat.

La question est posée d'identifier de nouveaux centres « ressources » ou des centres « relais » ou encore d'identifier des compétences qui peuvent se trouver dans des établissements existants et pourquoi pas différents, pour créer « un réseau de centres de compétences » et ainsi faire émerger une ressource structurée et identifiée.

La relation avec les MDPH est à construire. Dans le cadre de sa mission d'appui nationale, la CNSA développe l'information en direction des équipes pluridisciplinaires en charge de l'évaluation des situations, y compris sur les maladies rares et les maladies chroniques. L'objectif est d'identifier les documentations pratiques accessibles et d'identifier les lieux ressources nationaux et leur mode

d'accès. Elle propose en cas de difficultés, des jeux pratiques de la compensation¹, sur la base de cas concrets que les MDPH ont rencontrés. A ce jour, la CNSA n'a pas été saisie de demande relative aux différents handicaps liés à des maladies rares ou à des situations de compensation de handicap rare.

- **Le besoin d'une animation et d'orientations nationales**

Partir des ressources locales ne veut pas dire que l'organisation peut se générer au local.

L'animation nationale du contrôle des centres de ressources nationaux, exercé par les DDASS siège d'implantation alors qu'il est pointé aujourd'hui des pratiques inégales, gagnerait à être renforcé pour harmoniser un dialogue objectifs - moyens, sur la base d'un cahier des charges précis sur les résultats attendus par le niveau national, qui vaudrait tant pour les porteurs des centres ressources que pour les services tarificateurs.

Un pilotage national régulier associant les Centres de ressources nationaux, le niveau national, les décideurs locaux, est nécessaire pour éviter les risques d'isolement des centres experts et développer les approches communes des DDASS sur des questions qui dépassent l'aire départementale.

➤ **PROPOSITIONS :**

Une planification et un pilotage national pour la mise en réseau de ressources de haute technicité

- **Renforcer le pilotage national permanent du dispositif**
- **Définir le positionnement futur des centres de ressources nationaux handicaps rares et revoir la priorisation au sein des 9 missions qui leur sont assignées, notamment au regard de l'évaluation confiée à l'ANESM des trois centres nationaux existants.**

en distinguant

- Expertise sur les situations les plus complexes
 - Formalisation des pratiques
 - Recherche
 - Formation des formateurs
 - Diffusion de l'information, du matériel
 - Travaux communs avec les centres de référence MR : une clinique des limitations d'activité et des restrictions de participation sociale
 - Veille technique nationale et internationale
 - Repérage des expertises locales et préparation de la préfiguration des relais régionaux
 - Appui des relais régionaux au transfert d'expertise
- **Missions des relais régionaux en lien avec les centres de ressources nationaux :**
 - **Appui aux ESMS et professionnels de l'accompagnement (ex auxiliaires de vie, AVS)**
 - **Appui à l'accompagnement individualisé**
 - **Information continue des acteurs du système dans la région ou l'inter-région : MDPH, EN**

L'objectif est d'atteindre une montée en charge progressive des réseaux en compétence. Le levier privilégié est le cahier des charges auquel un noyau central en région adhère et à partir duquel il développe le réseau de compétences territoriales. Ce cahier des charges intègrera le partenariat avec les associations d'usagers et des indicateurs sur la charge des aidants (ex échelle ZARIT)

¹ Réunions techniques thématiques organisées par la CNSA à destination des MDPH

Propositions (suite)

- **Stimuler la remontée des besoins non couverts en lien avec les MDPH :**

Comment stimuler la remontée des besoins non couverts ?

Cet axe de travail pourrait permettre d'apprécier en quoi le système de droit commun est mis en échec, pour quelles situations et quelles technicités à mobiliser. Cette question est tributaire du système d'information des MDPH et de son développement.

Mais le système général ne pourra répondre à toutes les attentes spécifiques. Des travaux qualitatifs sur les situations sans solutions pourraient être utiles.

De façon plus générale, le pilotage à construire devra intégrer, le lien avec les associations d'usagers et l'animation des liens avec les centres de références et de compétences pour les maladies rares et le système d'information commun au réseau : une base de données handicap rare articulée avec Orphanet, une piste à expertiser.

III.V. Orientations relatives à l'offre de services et d'établissements médico-sociaux adaptés à l'accompagnement des personnes en situation de handicap rare

I- L'état des connaissances sur l'offre de service spécialisée est perfectible

Les répertoires nationaux, tel FINESS, identifient de façon très agrégée les autorisations délivrées aux établissements et services. Le handicap rare n'y est pas identifié en tant que tel. Les centres de ressources nationaux expérimentaux ont communiqué la liste de leurs correspondants en région. En croisant les deux, une première cartographie par grands groupes de déficiences, a été élaborée par la CNSA. Elle est à enrichir avec des données plus qualitatives disponibles uniquement localement.

- La plupart des établissements et services pour personnes handicapées peuvent être concernés par ce type de situation :

La demande de la DAS en 1998 aux services déconcentrés de lancer des études de besoins a été peu suivie d'effet. Néanmoins, l'étude menée par le CREAI de Languedoc Roussillon montre que si les établissements des annexes 24 Ter et bis accueillent plus de la moitié de l'effectif enquêté, viennent ensuite les établissements pour déficients intellectuels. Les établissements pour troubles sensoriels prenaient en charge moins de 10% de l'effectif. Au final, de nombreux acteurs institutionnels pouvaient être mobilisés, du CAMPS, aux SESSAD, Maisons d'enfants à caractère sanitaire...selon des modes d'accueil variés et mobilisant parfois plusieurs équipes.

Dans la période plus récente, ont été identifiés les travaux appuyés par le CREAI sur le handicap rare dans le Rhône, à l'occasion du schéma départemental.

- Des besoins en structures supplémentaires pour les adultes en situation de handicap rare qui s'expriment au travers de certains PRIAC :

7 régions ont exprimé un besoin spécifique dépassant l'aire régionale particulièrement centré sur des personnes en situation de handicap rare ne pouvant plus vivre à domicile, cumulant troubles moteurs, cognitifs et troubles du comportement. (Ex type de handicap produit par la maladie de Huntington ou autres maladies dégénératives).

Alors que les orientations de la DAS en 1998 préconisaient de créer quelques sections spécialisées d'établissement existants, ces projets en nombre limité non financés à ce stade constituent des créations ex nihilo.

- Les personnes et représentants des familles ont exprimé une attente forte de coordination des services et équipes entres elles et de logement adapté plus que d'établissements spécialisés. Cependant, des besoins quantitatifs existent pour une partie des personnes.

Quelles conditions qualitatives et quantitatives posées à un développement en réseau ?

Quelles conditions de réussite et contraintes dégagées pour un développement équilibré et en réseau sur le territoire national ?

➤ DISCUSSION

L'identification des besoins et des attentes en termes de réponses à promouvoir : constats et questionnements

L'approche des besoins par les établissements est insuffisante.

La connaissance et le repérage des publics est un axe prioritaire à poursuivre. Les experts du domaine estiment que les besoins pour les enfants ne sont pas d'ordre quantitatif, de même que pour le public présentant une surdi-cécité, dont le vieillissement est à suivre.

Les attentes des personnes et des familles s'expriment dans la proximité et cherchent à mobiliser le plus souvent les réponses locales, favorisant la vie à domicile ou dans leur environnement. Mais pour accéder à des expertises rares de qualité certaines iront jusqu'à déménager.

En outre, compte tenu des risques évoqués d'une « désinstitutionnalisation » complète en termes d'isolement social et d'implications sur la cellule familiale, l'organisation de réponses permettant la rupture de l'isolement et le répit pour les familles apparaît nécessaire pour garantir une qualité de vie à domicile.

La structuration de l'offre au plan local doit donc permettre de dépasser la dichotomie fréquente entre accueil en établissement et accompagnement à domicile, par un fonctionnement des dispositifs en réseau de compétences au sein du secteur médico-social mais également avec les acteurs du champ sanitaire. Certains territoires ont plus particulièrement développé ces modes de fonctionnement ; l'exemple de la Bretagne est cité. Les avancées réalisées sur les coopérations et le travail en réseau seront à approfondir pour identifier les freins et les conditions de réussite.

L'organisation locale d'une offre spécialisée par région implique de s'adosser aux ressources médicales (consultations spécialisées des CHU) et médico-sociales existantes selon les territoires, et devra être en lien avec les relais régionaux ou interrégionaux des centres de ressources nationaux.

Le développement ou le renforcement des services d'accompagnement en milieu ordinaire et de sections ou unités adossées à des établissements existants est donc à privilégier, à condition qu'il s'inscrive d'emblée en coopération avec les dispositifs de soin et d'accompagnement présent sur le territoire et que les équipes puissent s'appuyer sur l'expertise de centres de référence (voir infra). L'implantation géographique de nouveaux services et leur capacité à recruter des compétences très qualifiées sont déterminantes dans les critères de choix de projets.

S'agissant des adultes, la question de l'absence de référentiel d'accompagnement selon les catégories d'établissements (MAS, FAM, foyers) et la lourdeur et la complexité des prises en charge est posée, mais elle concerne l'ensemble du secteur du handicap et n'est pas spécifique au handicap rare, même si elle peut générer des effets supplémentaires d'éviction, dans la mesure où la prise en charge comporte une pluridisciplinarité renforcée et une combinaison d'expertises pouvant mobiliser plusieurs institutions ou services.

Comment assurer les conditions d'une offre de qualité ?

La problématique qui se pose est de promouvoir une offre de service spécialisée en région, assurant un accompagnement de qualité aux personnes ayant un handicap rare car en connexion avec les centres experts nationaux, leurs relais régionaux et avec leur appui si nécessaire. Les conditions identifiées de la qualité de service sont liées à la fois au fonctionnement des dispositifs et aux pratiques professionnelles :

- **Des dispositifs ouverts fonctionnant en coopération et en complémentarité.**

Pour les personnes vivant à domicile, l'enjeu est d'assurer la continuité des soins et de l'accompagnement et la rupture de l'isolement social – les SAMSAH peuvent ainsi exercer une fonction de coordination de la mise en œuvre du plan de compensation – tout en ménageant des périodes de rupture ou de répit pour les familles par des séjours temporaires ou de transition en établissements.

Pour ce qui concerne les unités ou sections adossées à des établissements existants, ainsi que les établissements spécialisés, des conditions sont respectivement à assurer pour garantir leur accessibilité géographique et la qualité de l'accompagnement, au-delà des logiques économiques (voir les propositions).

- **Un appui à la montée en compétence des pratiques professionnelles et leur prise en compte dans les organisations des établissements et services**

Un besoin d'appui des équipes d'accompagnement est exprimé, à travers l'élaboration et la diffusion de protocoles, la formation et l'échanges de pratiques. Au-delà de l'aide dans les actes de la vie quotidienne, un besoin de formation des professionnels aux techniques de communication avec les personnes ayant un handicap rare est notamment identifié. La fonction d'appui des centres de ressources nationaux pour le handicap rare aux professionnels est à renforcer à travers des relais en région. Les échanges interprofessionnels sont également un moyen de mutualiser et d'enrichir les pratiques : une rencontre inter ESAT accueillant des personnes sourdes-malvoyantes et/ou sourdes-aveugles a ainsi été organisée par le CRESAM à Poitiers en 2006. Les établissements spécialisés pourraient jouer un rôle d'établissements de référence dans la formation des professionnels exerçant dans les services ou unités « de proximité ». Les pôles régionaux d'accueil et de soins en langue des signes peuvent aussi être sollicités (12 pôles existent rattachés aux CHU). L'évolution de ces pratiques professionnelles doit être intégrée dans l'évolution des organisations.

➤ **PROPOSITIONS**

Promouvoir la structuration territoriale d'une offre médico-sociale pour le handicap rare articulée autour :

- **De réponses locales adossées aux ressources de soin, sociales et médico-sociales existantes et fonctionnant en réseau**

Une configuration territoriale normative de l'offre ne peut être définie par un schéma national, puisqu'elle est dépendante des ressources existantes selon les territoires et de la capacité à mieux détecter les situations.

Des conditions de développement des réponses peuvent néanmoins être proposées (à préciser et enrichir) :

- **Etat préalable des ressources existantes mobilisables, incluant les professionnels de soin, les établissements de santé, les établissements et services sociaux et médico-sociaux**
- **Modalités et conditions des complémentarités et des coopérations entre les dispositifs à définir pour assurer la continuité des soins et de l'accompagnement : coordination des interventions à domicile, gestion des situations de crise, organisation de périodes de répit ou de ruptures**
- **Formation et adaptation professionnelle des professionnels des équipes au regard des groupes de handicap rare accompagnés**
- **Identification d'un projet spécifique pour le handicap rare au sein du projet d'établissement (pour les unités ou sections adossées à des établissements médico-sociaux existants)**

- **Une fonction d'appui aux professionnels à structurer**

L'objectif est de favoriser une montée en compétence des pratiques professionnelles au sein des équipes d'accompagnement des personnes ayant un handicap rare.

La fonction d'appui des centres de ressources nationaux pour le handicap rare est à consolider, à travers le renforcement de l'animation nationale et le développement des relais médico-sociaux et sociaux en région (voir les propositions relatives aux centres de ressources).

Les attentes identifiées à l'égard des centres de ressources portent notamment sur l'élaboration et la diffusion de protocoles, la formation et l'échanges de pratiques.

Propositions (suite)

- **Le développement des relais médico-sociaux et sociaux en région ou en inter-régions, est à promouvoir, ainsi que la mise en réseau des compétences au sein des services et des établissements médico-sociaux ayant déjà développé un accompagnement adapté aux handicaps rares**
- **Identifier des services ou unités ayant un projet spécifique pour le handicap rare**
 - Répondant à un besoin quantitatif restreint
 - Centrés sur les groupes de handicaps rares
 - Principalement sur le champ des adultes

Et qui devraient présenter des conditions qualitatives à traduire dans un cahier des charges, en termes de :

- taux d'encadrement et adhésion aux conditions de formation posées
- pluridisciplinarité des équipes
- implantation assurant l'accessibilité géographique
- des modes d'accueil modulés
- des coopérations sanitaires médico-sociales et sociales formalisées
- gestion des troubles du comportement, à travers l'organisation de relais et d'appuis en particulier avec les équipes de psychiatrie
- participation à la formation et à l'appui des professionnels intervenant auprès des personnes ayant un handicap rare

Le schéma national a vocation à fixer un objectif de progrès de l'accompagnement du handicap rare en termes d'accessibilité et de qualité en intégrant la montée en compétences.

IV LES BESOINS EN METIERS ET EN COMPETENCES

Cette question est apparue comme centrale tout au long des travaux de la commission spécialisée. Elle a été évoquée au travers des besoins de formation et de diffusion des connaissances et compétences pour élargir le réseau d'experts, mais aussi au travers des nouvelles fonctions voire, pour certains, du besoin de nouveaux métiers. Elle a conduit à évoquer le contenu des formations initiales des métiers du médico-social.

La discussion interne au groupe, qui a été alimentée par la contribution formalisée de Jacques Souriau soumise au débat, et les travaux de l'AFM sur la genèse de la conception de nouvelles fonctions et notamment des questionnements autour du métier de technicien d'insertion, a bénéficié des éclairages complémentaires de Maryse Chaix, sous directrice de l'animation territoriale et du travail social, à la DGAS et de Marcel Jaeger, directeur de l'IRTS de Montrouge, qui anime le groupe en charge de l'état des lieux des besoins en formation dans le champ du handicap au sein de l'ONFRIH .

- **L'enjeu de la formation face aux situations de handicap rare**

➤ DISCUSSION

Il constitue une priorité majeure pour les personnes, les professionnels et l'organisation du réseau d'interventions.

Des besoins de formation initiale et continue ont été exprimés par les directeurs, les associations gestionnaires et les encadrants intermédiaires. L'animation des équipes est à soutenir (M.

ROBINE), le coaching sur l'individualisation des prises en charge (M. FAIVRE), l'accompagnement des professionnels au changement de pratiques est aussi évoqué.

Certains professionnels (les éducateurs, les AMP, les auxiliaires de vie) ont des temps très faibles consacrés aux maladies rares et handicap rare en formation initiale.

Pour les professionnels médicaux paramédicaux, éducatifs et sociaux non spécialistes du handicap rare, qui seront peu fréquemment confrontés à ces situations, est-ce la formation initiale ou la formation continue qu'il faut en priorité mobiliser ?

A l'égard des formations initiales, deux questions ont régulièrement traversées les travaux de la commission : comment faire que les professionnels généralistes accèdent à des technicités rares et comment intégrer, alors que la formation initiale est structurée par métiers, dès ce stade, le travail pluridisciplinaire, qui pour notre sujet n'est pas l'addition de compétences mais la combinaison et la co-construction de compétences ?

Conscients que les formations initiales ne peuvent intégrer l'ensemble des savoirs de base spécifiques, les membres de la commission ont néanmoins insisté sur l'intégration dans les cursus d'une pédagogie du doute et d'une culture du travail en équipe et en réseau pour intégrer dans les pratiques le recours à des compétences externes au lieu d'exercice professionnel.

Certains membres ainsi que les équipes de centres ressources ont aussi évoqué le retard pris en France dans l'intégration des neurosciences dans les savoirs transmis en formation initiale, et la nécessité de renforcer les acquis dans le champ de l'accompagnement des adultes lourdement handicapés en général pour plus de qualité de service.

L'importance que les formations de directeurs et de cadres intègrent de façon forte le management d'équipes pluridisciplinaires au service de projets personnalisés apparaît enfin comme une condition déterminante pour l'adaptation et la pérennité des solutions de compensation.

Ces observations générales, qui dépassent le champ du handicap rare, constituent des facteurs favorisant la mise en commun d'expertises rares et difficiles et de projets d'accompagnement particulièrement difficiles à concevoir et à mettre en œuvre.

Les spécialistes de la formation rencontrés dans le champ social considèrent que la révision récente de tous les référentiels métiers doit permettre aux jeunes professionnels d'intégrer davantage la dimension pluri - professionnelle de leur exercice de même que d'être acteur d'un travail en réseau, en les aidant à mobiliser les ressources de leur environnement.

Dans le domaine d'expertises rares considéré, la formation continue paraît donc l'axe sur lequel agir en priorité au travers du projet de schéma national.

Les centres de ressources nationaux handicaps rares ont chacun développé des actions d'information et de formation, dont le premier repérage, sera précisé par l'évaluation externe des centres, ainsi que des savoirs faire sur lesquelles les propositions de Jacques Souriau soumises au débat de la commission se sont appuyées.

Il y a consensus sur le fait que la formation sur le handicap rare doit davantage s'adosser à la recherche (cf V recherche).

A cette fin, la structuration et le développement du couple formation-recherche doit constituer une des missions prioritaires des centres de ressources nationaux handicaps rares pour la période des 5 ans à venir.

Si la formation continue constitue une priorité, il faut réfléchir en amont sur le processus : quels formateurs ? Quelle pluridisciplinarité ? Comment aller vers des départements pluridisciplinaires complets ?

M. FAIVRE, illustre à nouveau la difficulté aujourd'hui de dépasser les querelles d'écoles (ex sur la surdité centrale ou périphérique).

Dans un contexte de pauvreté des moyens et de la recherche médico-sociale, il y a débat sur les conditions de la diffusion des savoirs et des bonnes pratiques. Certains estiment qu'il faut investir car l'investissement sur les situations les plus complexes aura des bénéfices sur l'ensemble des personnes handicapées. D'autres membres insistent sur la voie de la structuration nationale des

expertises et des pratiques, avec des « accréditations » de bonnes pratiques handicap rare, et des formations régulières pour favoriser la diffusion.

Les écoles de formation paramédicales et sociales peuvent y participer selon des modes à préciser mais elles ne sont pas les premiers vecteurs.

La cartographie des formations dans le champ du handicap et l'état des collaborations entre les écoles sanitaires et sociales et les universités est à préciser auprès des services compétents.

Au-delà des formations initiales et de la structuration et de la diffusion de la formation continue sur les handicaps rares, et compte tenu des modes actuels de circulation et d'acquisition des connaissances, via les NTIC, l'enjeu complémentaire à traiter est celui des modalités de **construction d'une ingénierie de transferts de savoirs et de savoir-faire**.

Dans les 3 cas, **l'association des usagers et de leurs familles** qui développent des savoirs profanes précieux et sont organisés au niveau national et international en communautés virtuelles d'échanges de savoirs, est indispensable et facteur de progrès.

L'exemple de la dynamique usagers-experts de l'accompagnement-chercheurs autour de la maladie de USHER est cité en illustration d'un cycle continu d'amélioration des connaissances avec le soutien du centre de ressources de Poitiers.

➤ DISCUSSION

L'accompagnement social et médico-social des personnes en situation de handicap rare fait-il émerger des besoins de nouveaux métiers ou de nouvelles fonctions ?

Au décours des travaux de la commission, la rareté et les difficultés d'accès à certaines compétences particulières ont émergé.

Ont été cités en premier lieu les métiers d'aide à la mobilité, et à la communication

- Les Instructeurs en locomotion pour lesquels il existerait 2 organismes formateurs, dont l'Association pour les Personnes Aveugles ou Malvoyantes (APAM).
- L'accompagnateur de personnes sourdes.
- Les interprètes en langues de signes, avec la langue des signes tactile : le retard en France est jugé important (voir association française des interprètes en langues des signes) – Quel coût ? Quelle accessibilité ?
- Les avejististes (instructeur qui apprend aux personnes aveugles à réaliser les actes de la vie quotidienne).

La disponibilité des compétences, et leur accessibilité physique et financière est susceptible d'évoluer avec la solvabilisation renforcée au titre de la prestation de compensation du handicap (PCH). Il convient cependant de distinguer le coût et le financement de la formation des professionnels, à préciser, et le coût et la solvabilisation du service.

En second lieu, sont évoqués, dans un contexte de cloisonnement et de multiplicité des dispositifs, de nouvelles fonctions d'accompagnement en situation complexe :

- Le gestionnaire de cas complexes (en préfiguration, dans le plan Alzheimer) éprouvé dans d'autres pays.
- Le technicien d'insertion :

A partir du référentiel de compétences, défini par l'AFM avec PARIS VIII et de 20 ans d'expérience de terrain, une présentation détaillée a été faite par l'AFM en commission, sur l'accompagnement des personnes malades et de leur famille ayant des besoins spécifiques.

La fonction de technicien d'insertion apporte des compétences complémentaires aux métiers de base, tantôt du champ sanitaire (ergothérapeutes, kinésithérapeutes, infirmières), tantôt du champ social (assistants sociaux, conseillères en économie sociale et familiale...). Les professionnels paramédicaux voient leur formation complétée sur la relation d'aide et les professions sociales de connaissances techniques sur la maladie et ses conséquences et dans les 2 cas les compétences complémentaires intègrent la pratique pluridisciplinaire et la supervision d'équipe. Son rôle est

d'informer, prévenir, coordonner, assurer des médiations, concevoir des réponses inexistantes et soutenir la réalisation des projets. Il travaille avec le groupe familial, qu'il rend « compétent » sur l'information médicale qui le concerne et dont il accompagne l'autonomisation et l'émergence du projet de vie. Il évalue et améliore l'accompagnement par le réseau sanitaire et médico-social, il participe au travail en équipe pluridisciplinaire, il intervient à domicile ou en établissement (source AFM).

L'accent est mis sur la subsidiarité de l'accompagnement assuré, dans le cas de l'AFM, gratuitement par plus de 100 techniciens associatifs territorialisés, en dehors des organisations publiques. Il s'agissait d'éprouver un concept pour en démontrer le bénéfice pour le public suivi par l'AFM, mais aussi sa pertinence pour d'autres publics. Ex des personnes trisomiques.

Cette expérience permet de dégager un périmètre de formation commune autour des fonctions d'interfaces, de frontières, de limites, à exercer en subsidiarité (zone découverte, réponse parcellaire ou parcellisée) Comment faire qu'elle se diffuse à partir de ces nouvelles pratiques ?

Le positionnement régional est aussi jugé intéressant. Il permet la proximité mais en complément des ressources d'un territoire pas trop étroit.

Le positionnement de tiers entre les personnes et leurs familles et les services autorisés et financés par les décideurs publics peut faciliter la prise de recul mais interroge entre militance et interventions professionnelles. L'acceptabilité et leur reconnaissance par les services et décideurs publics, d'une part, et les risques de concurrence avec d'autres services en charge de l'évaluation et de la coordination de la mise en œuvre du projet de vie de la personne (ex SAMSAH) d'autre part, sont évoqués. Un parallèle avec certaines fonctions des centres ressources peut aussi être fait. Comment s'assurer de la subsidiarité ? En toute hypothèse, ce type de fonction n'a de sens que s'il n'est pas isolé mais dans un système organisé.

Selon Marie Aline Bloch, il s'agit de méta-métiers ou de méta-compétences pour accompagner les personnes dans la gestion de la complexité.

Ces fonctions et compétences concernent aussi « la diffusion de pratiques de réseau » dans les situations complexes et rares en lien avec le sanitaire et le social.

Comment capitaliser et promouvoir ces nouvelles fonctions ?

L'intérêt pour ces nouvelles fonctions qui paraissent particulièrement adaptées dans le champ du handicap rare est complémentaire à l'objectif premier d'élever et d'élargir le niveau de compétences techniques ainsi que développé supra. Le décloisonnement ne signifie pas affaiblissement de la spécialisation de chaque professionnel. La tension approche globale-spécialisation ne peut se dépasser qu'en se recentrant sur la personne. Notion d' « empowerment ».

- Face au développement de nouvelles fonctions, faut-il malgré la segmentation des métiers du social, et d'un dispositif de formation éclaté et concurrentiel, qui s'est construit autour des métiers historiques, reconnaître de nouveaux métiers ?

Cette question est à analyser du point de vue de l'intérêt de l'individu et de l'intérêt collectif. Sur les fonctions d'accompagnement spécifiques, n'est il pas question d'une évolution des métiers plutôt que de concurrence de nouveaux métiers ?

La voie de construction de modules de formation communs à plusieurs métiers au titre de la formation continue paraît à explorer en priorité.

PROPOSITIONS

1) Echanges de pratiques et soutien aux nouvelles fonctions d'accompagnement subsidiaire en situation rare ou complexe :

Action : la CNSA soutient une rencontre tous les 4 ans associant les professionnels des centres ressources nationaux et régionaux, des réseaux médico-sociaux et des professionnels de l'accompagnement des cas complexes.

2) Construction de modules de formation continue sur la médiation en situation complexe associant des professionnels de la santé et des professions sociales avec des universités partenaires (ex Paris 8) :

Action : expertiser les partenariats possibles pour déterminer l'objectif dans les orientations du schéma national.

3) Structurer la capitalisation des connaissances et des pratiques, en s'appuyant sur les centres de ressources nationaux, selon le cycle formalisation des savoirs-outils-pratiques-réunions thématiques professionnels et usagers :

Action : thèmes et périodicité à déterminer dans les objectifs discutés avec les Centres de ressources nationaux.

Quelques propositions pour la mise en place d'un dispositif de formation dans le domaine du handicap rare (*Jacques SOURIAU*)

Après étude des documents transmis par les centres de ressources nationaux sur leurs expériences, analyses et perspectives concernant la formation, est proposé une première esquisse décrivant comment la formation des acteurs du handicap rare pourrait être mise en œuvre dans le cadre d'un schéma national.

On supposera :

- 1- Qu'il existe un pilotage national de la formation pour les handicaps rares. Le lien de ce dispositif avec les centres de ressources nationaux et avec l'Université reste à définir. L'idée ici est d'étiqueter pour les commodités de l'exposé une entité chargée de coordonner et planifier les actions de formation dans le domaine du handicap rare.
- 2- Que les contenus, publics et formes de formation sont étudiés de façon spécifique pour chaque catégorie de handicap rare.
- 3- Mais que les domaines communs aux différents handicaps rares seront co-organisés dans la mesure du possible (soit sous la forme d'UV communes, soit sous la forme de partage de formateurs).
- 4- Qu'une grande partie des coûts liés à la formation n'est pas prise sur les Programmes Annuels d'Utilisation des Fonds de formation (PAUF), il faut donc prévoir une allocation de ressources spécifiques.
- 5- Que la planification des actions de formation s'organiserait sur une base pluri-annuelle en relation avec les évolutions du terrain (telles que les centres de ressources les feront remonter). Cela signifie par exemple que toutes les formations ne sont pas nécessairement à assurer chaque année (priorités à établir en termes de régions ou de domaines de formation).
- 6- Que la planification peut consister en bourses de formation (master ou doctorat).
- 7- La production de matériel didactique (DVDS, manuels, fiches techniques, pages WEB) et l'utilisation de l'internet font partie des moyens à mettre en œuvre (ne pas considérer que les stages ou cours).
- 8- Le travail de formation est à articuler avec l'activité du réseau « maladies rares ».
- 9- Autant que faire se peut, les formations devraient être validées dans deux domaines : contrôle des compétences acquises et évolution professionnelle.
- 10- Le schéma de formation est à articuler avec la stratégie de recherche.

. 4 niveaux sont identifiés :

Niveaux de formation	Public	Durée	Niveau de formation	Acteurs	Commentaires
1 - Formation d'Experts Handicap Rare (spécifiques à chaque handicap). Obligatoire.	Personnels des centres de ressources, Cadres des établissements spécialisés, Médecins Objectif cible à quantifier dans le schéma	Equivalent d'une année scolaire. Volume horaire :	1 ^{ère} étape : mise à niveau 2 ^{ème} étape : Master	Université, et CDR	Mise en place de formations spécifiques et/ou utilisation de dispositifs existant dans d'autres Universités Européennes. S'agissant de formation en cours d'emploi, modalités adaptées à prévoir-travail à distance ?
2 - Spécialisation Professionnelle handicap rare (spécifique à chaque handicap). Obligatoire.	Professionnels des structures spécialisées ou intervenant de façon permanente auprès des personnes atteintes de handicap rare Objectif cible à quantifier	120 H (non compris formations spécifiques comme LSF) Volume horaire :	Complément formation de base (prof, orthophoniste, Educateur Spécialisé etc.	Partenaires du plan national de formation handicap rare (PNFHR)	L'idée serait que tous les personnels travaillant de façon permanente dans le domaine du handicap rare aient suivi cette formation.
3 - Adaptation de métiers à une catégorie de handicap rare. <i>Exemple :</i> <i>Formation de professionnels sourds auprès d'enfants sourds en situation de handicap rare (ex : CDR Robert Laplane)</i>	à définir par catégorie de handicap objectif quantifié à préciser avec les employeurs et les OPCA <i>Personnels sourds travaillant auprès d'enfants sourds présentant un handicap rare</i>	à définir par catégorie de handicap <i>3H/mois sur 3 ans</i>	à définir par catégorie de handicap <i>délivrance d'une attestation de compétence</i>	Dotation nationale de formation handicap rare (DNFHR) Université et Centres de ressources (CDR) et autres dispositifs. <i>CDR (R. Laplane)</i>	
4 - Formation continue des métiers <i>Exemple :</i> <i>Groupe interrégional de psychomotriciens (Robert Laplane) Psychomotriciens travaillant auprès d'enfants sourds avec handicap rare.</i>	à définir par catégorie de handicap objectif quantifié à préciser avec les employeurs et les OPCA <i>ex professionnels des établissements pour déficients sensoriels susceptibles d'accompagner des handicaps rares</i>	à définir par catégorie de handicap <i>3H/2 mois</i>	à définir par catégorie de handicap <i>?</i>	DNFHR et centres de ressources nationaux et/ou régionaux <i>CDR (R. Laplane)</i>	

PROPOSITIONS

- La commission s'accorde sur la nécessité de distinguer ce qui est du registre de la formation des professionnels, de la formation des aidants, de l'information et de la communication auprès des acteurs. Seule la formation des professionnels sera traitée par la commission à ce stade.

1 - L'organisation et le développement de la formation continue doivent comporter différents niveaux d'expertise, selon les professionnels concernés et être pluridisciplinaire. Sur ce point, les volets psycho – sociaux et communication doivent être présents.

2 - Etablir et maintenir une cartographie des formations dans le champ handicap rare et situations complexes, en complément de la cartographie des formations dans le champ du handicap (liaison ONFRIH).

3 - Augmenter le nombre d'experts du handicap rare formés à l'issue du schéma national et déterminer les modalités de mise en œuvre.

4 - Prévoir dans le schéma national un volet relatif à l'organisation de formations continues des professionnels avec des niveaux gradués selon les niveaux d'expertise. Les objectifs quantifiés seront précisés après étude de faisabilité.

V LA RECHERCHE DANS LE DOMAINE DU HANDICAP RARE

Le besoin d'une recherche de haut niveau sur le handicap rare est affirmé, en cohérence avec les développements précédents. Comment attirer des chercheurs sur ces sujets alors que la recherche sur le handicap en général est peu développée ? Il y a cependant des équipes mobilisées et mobilisables mais comment chercher sur des petits nombres. Outre la constitution de bases de données, l'hypothèse de suivi de cohortes est évoquée. Les expériences de registres au niveau international sont à rechercher (Canada, Danemark).

La recherche appliquée doit associer les centres de ressources nationaux et les professionnels du handicap. La validation des connaissances et des savoirs faire dans le domaine du handicap rare est compliquée car la façon de formuler les hypothèses induit des partis pris.

Il est donc indispensable d'associer les usagers et leurs familles, ce qui constitue une constante des recommandations des instances européennes.

➤ DISCUSSION

- **Il convient en premier lieu de procéder à un état de la recherche :**

L'ONFRIH et l'Institut de recherche en santé publique (IRESP) travaillent à un listing des travaux. Un point de situation au regard de nos préoccupations sera opéré. Il peut être utile de se rapprocher du GIS maladies rares.

Enfin M Saillant saisira le secrétaire général de la Faculté de médecine de Strasbourg pour tenter de repérer les facultés ayant développé les travaux sur le handicap.

Les membres de la commission spécialisée ont communiqué les travaux universitaires identifiés dans leur domaine d'intervention, qui seront versés à l'état des lieux. Ainsi une étude lourde lancée par Alliances maladies rares avec le CREAL de Languedoc-Roussillon est en cours depuis un an sur la file active des centres ressources, centres de référence, associations.

- **Comment déterminer les besoins prioritaires de recherche sur le handicap rare ?**

Marie Aline Bloch propose 2 voies :

Soit à partir des priorités de la CNSA validées par le conseil, à décliner sur le champ du handicap rare :

-l'évaluation des besoins des personnes en situation de handicap rare

- et les aides (humaines, techniques et le soutien aux aidants, avec quel financement et à quel coût)

Soit en référence à la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF), sur l'origine du handicap, de la prévention du handicap rare à la mobilisation des ressources personnelles.

Une troisième voie, qui rejoint aussi la CIF, est évoquée par Bernard Azéma : la recherche sur l'autonomie, la participation sociale et la qualité de vie (ex la faculté de Nancy mène actuellement une étude sur la qualité de vie des hémophiles).

En quatrième voie, l'objectif de meilleure identification des cas rares et complexes formulé supra est à nouveau rappelé. Mais comment chercher sur des petits nombres ? La solution à explorer pourrait mettre en relation centres ressources, centres de compétences et de références maladies rares et associations, avec un groupe de chercheurs mais plutôt sur des recherche-actions. Pour Christophe Duguet, il faut que la recherche sur le handicap rare soit robuste et aide en priorité à la formalisation de l'expérience acquise.

Face aux contraintes de mise en œuvre des registres en France et dans la mesure où l'objectif premier dégagé, en cohérence avec le cadre du handicap rare retenu au point I, est le développement

des expertises spécifiques, et l'accès à celles-ci, le partenariat souhaité entre l'Inserm (ORPHANET)- CNSA-centres de ressources nationaux autour d'une base de données en complément de la cartographie des expertises handicap rare aujourd'hui est jugé comme la réponse adéquate à l'objectif de meilleure identification des situations de handicap rare attendue à l'issue du schéma national, à 5 ans.

- **Les opérateurs de la recherche**

Ce sont :

- Les universités de médecine et de sciences humaines et sociales (psychologie développementale et communication, linguistique, neurosciences ...)

- Les centres de recherche : CNRS et INSERM

- L'ANCREAI

- La FNORS

- L'EHESP (Ecole des hautes études en santé publique)

Les écoles de formation participant à des travaux de recherche dans le domaine (repérage national non disponible).

PROPOSITIONS

1- Réviser les domaines concernés en partant des personnes et des réponses apportées au regard de la CIF, en particulier à leur participation sociale et qualité de vie.

2 - Procéder à une investigation exhaustive des équipes nationales susceptibles d'être concernées par le handicap rare dont celles engagées dans des travaux pertinents pour le handicap rare ainsi que des partenariats avec les universités étrangères.

3 - Après l'étape d'état des lieux, soumettre au conseil scientifique les priorités de la recherche sur le handicap rare et leur planification.

4 - Préparer le partenariat INSERM-CNSA-Centres de ressources nationaux, sur le développement de la base de données nationales handicap rare, adossée à ORPHANET.

RECAPITULATIF DES PROPOSITIONS DE LA COMMISSION SPECIALISEE HANDICAP RARE

LA DEFINITION DU HANDICAP RARE :

Pertinence, opérationnalité aujourd'hui, liens et distinctions avec les maladies rares et les situations de grande dépendance

Proposition de cadre du handicap rare :

Conséquence d'une association rare et simultanée de déficits sensoriels, moteurs, cognitifs, ou de troubles psychiques, le handicap rare est constitué par :

- une situation complexe (qui n'est pas la simple addition de déficits)
- dont l'expertise requise est caractérisée par la difficulté et la rareté

Le cadre du handicap rare s'intéresse aux orphelins de l'expertise et/ou de techniques adaptées, aux oubliés des filières, aux orphelins des définitions, aux situations que le dispositif de droit commun a une faible probabilité de rencontrer et pour laquelle il ne peut y avoir d'expertise.

Conséquences de la proposition sur la définition réglementaire du handicap rare :

Aux termes des débats, il n'y a pas lieu de modifier la prévalence numérique, afin de rester cohérent avec la notion de rareté et de spécificité.

L'article 1 de l'arrêté susvisé est jugé suffisant car il est centré sur la spécificité et donc la rareté de l'expertise. (« Protocoles particuliers »)

Il est proposé de le maintenir, complété de la mention « expertises spécifiques ».

Art.1 – Le handicap rare mentionné au premier alinéa de l'article 3 de la loi n° 75-535 du 30 juin 1975 susvisée correspond à une configuration rare de déficiences ou de troubles associés, incluant fréquemment une déficience intellectuelle, et dont le taux de prévalence ne peut être supérieur à un cas pour 10 000 habitants. Sa prise en charge nécessite **des expertises spécifiques** et la mise en œuvre de protocoles particuliers qui ne sont pas la simple addition des techniques et moyens employés pour compenser chacune des déficiences considérées.

Par contre, **l'article 2**, constitué d'une liste fermée des déficiences et de leurs combinaisons est jugé réducteur et rigide et le 5°, dans la mesure où il associe déficiences et maladies est facteur de confusion.

La proposition consiste à faire évoluer de la façon suivante l'article 2 pour en faire un article illustratif non limitatif et donc évolutif :

Art 2- **Sans préjudice** d'autres combinaisons respectant l'article 1, sont **notamment** atteintes d'un handicap rare, les personnes présentant des déficiences relevant de l'une des catégories suivantes :

- 1- l'association d'une déficience auditive grave et d'une déficience visuelle grave
- 2- l'association d'une déficience visuelle grave et d'une ou plusieurs autre(s) déficience(s)
- 3- l'association d'une déficience auditive grave et d'une ou plusieurs autre(s) déficience(s)

II L'ORGANISATION DE LA PRISE EN CHARGE DES PERSONNES EN SITUATION DE HANDICAP RARE :

Améliorer la détection, développer la sensibilité et la réactivité au handicap rare, rendre l'accès aux expertises plus lisibles pour tous les acteurs.

Privilégier l'ingénierie de réseau, pour mettre en lien tous les professionnels autour d'une situation de handicap rare autour de 4 axes :

- 1- Sensibilisation au handicap rare du monde médical, médico-social et social et lisibilité des ressources et de leur accessibilité
- 2- Formation des professionnels et équipes locales (de santé, MDPH, médico-sociales) à la pédagogie du doute
- 3- Création d'un système mutualisateur des informations sur le Handicap rare : base de données nationale -en complément et en lien avec Orphanet, soutenue par la CNSA, comme un point central de la ressource en expertises - avec mise en réseau des 3 Centres de ressources nationaux HR...
- 4- Et en complément, identifier la fonction d'aiguillage et /ou gestionnaire de cas complexes : le contenu de la fonction est à définir.

III L'ORGANISATION TERRITORIALE DES COMPETENCES : ORIENTATIONS A PRENDRE EN COMPTE DANS UN PROJET DE SCHEMA NATIONAL

Faciliter le parcours de vie des personnes entre proximité et accessibilité sans opposer milieu ordinaire et regroupement collectif :

Les voies à explorer dans le schéma national

- 1- Organiser via internet les relations entre la famille et des institutions (l'exemple d'une institution très isolée en Sicile reconnue pour son expertise sur l'autisme, qui assure des bilans intensifs en résidentiel et un suivi à distance, pour les retours en milieu ordinaire - cité par Bernard AZEMA).
- 2- Envisager des périodes de prise en charge plus intensives, avec une réversibilité des lieux de vie.
- 3- Permettre des regroupements temporaires de personnes vivant à domicile.
- 4- Permettre aux personnes ayant un handicap rare de communiquer entre elles sans intermédiaire.

Une planification et un pilotage national pour la mise en réseau de ressources de haute technicité

- **Renforcer le pilotage national permanent du dispositif.**
- **Définir le positionnement futur des centres de ressources nationaux handicaps rares et revoir la priorisation au sein des 9 missions qui leur sont assignées, notamment au regard de l'évaluation confiée à l'ANESM des trois centres nationaux existants :**

En distinguant :

- Expertise sur les situations les plus complexes
 - Formalisation des pratiques
 - Recherche
 - Formation des formateurs
 - Diffusion de l'information, du matériel
 - Travaux communs avec les centres de référence MR : une clinique des limitations d'activité et des restrictions de participation sociale
 - Veille technique nationale et internationale
 - Repérage des expertises locales et préparation de la préfiguration des relais régionaux
 - Appui des relais régionaux au transfert d'expertise
- **Missions des relais régionaux en lien avec les centres de ressources nationales :**
 - **Appui aux établissements et services médico-sociaux et professionnels de l'accompagnement (ex auxiliaires de vie, auxiliaires de vie scolaire)**
 - **Appui à l'accompagnement individualisé**
 - **Information continue des acteurs du système dans la région ou l'inter-région : MDPH, Education Nationale**

L'objectif est d'atteindre une montée en charge progressive des réseaux en compétence. Le levier privilégié est le cahier des charges auquel un noyau central en région adhère et à partir duquel il développe le réseau de compétences territorial. Ce cahier des charges intégrera le partenariat avec les associations d'usagers et des indicateurs sur la charge des aidants (ex échelle ZARIT).

- **Stimuler la remontée des besoins non couverts en lien avec les Maisons départementales du handicap (MDPH) :**

Comment stimuler la remontée des besoins non couverts ?

Cet axe de travail pourrait permettre d'apprécier en quoi le système de droit commun est mis en échec, pour quelles situations et quelles technicités à mobiliser. Cette question est tributaire du système d'information des MDPH et de son développement.

Mais le système général ne pourra répondre à toutes les attentes spécifiques. Des travaux qualitatifs sur les situations sans solutions pourraient être utiles.

De façon plus générale, le pilotage à construire devra intégrer, le lien avec les associations d'usagers et l'animation des liens avec les centres de références et de compétences pour les maladies rares et le système d'information commun au réseau : une base de données handicap rare articulée avec Orphanet, une piste à expertiser.

- **De réponses locales adossées aux ressources de soin, sociales et médico-sociales existantes et fonctionnant en réseau :**

Une configuration territoriale normative de l'offre ne peut être définie par un schéma national, puisqu'elle est dépendante des ressources existantes selon les territoires et de la capacité à mieux détecter les situations.

Des conditions de développement des réponses peuvent néanmoins être proposées (à préciser et enrichir) :

- Etat préalable des ressources existantes mobilisables, incluant les professionnels de soin, les établissements de santé, les établissements et services sociaux et médico-sociaux ;
- Modalités et conditions des complémentarités et des coopérations entre les dispositifs à définir pour assurer la continuité des soins et de l'accompagnement : coordination des interventions à domicile, gestion des situations de crise, organisation de périodes de répit ou de ruptures ;
- Formation et adaptation professionnelle des professionnels des équipes au regard des groupes de handicap rare accompagnés ;
- Identification d'un projet spécifique pour le handicap rare au sein du projet d'établissement (pour les unités ou sections adossées à des établissements médico-sociaux existants).

- **Une fonction d'appui aux professionnels à structurer :**

L'objectif est de favoriser une montée en compétence des pratiques professionnelles au sein des équipes d'accompagnement des personnes ayant un handicap rare.

La fonction d'appui des centres de ressources nationaux pour le handicap rare est à consolider, à travers le renforcement de l'animation nationale et le développement des relais médico-sociaux et sociaux en région (*voir les propositions relatives aux centres de ressources*).

Les attentes identifiées à l'égard des centres de ressources portent notamment sur l'élaboration et la diffusion de protocoles, la formation et l'échanges de pratiques.

- **Le développement des relais médico-sociaux et sociaux en région ou en inter-régions :**

Est à promouvoir, ainsi que la mise en réseau des compétences au sein des services et des établissements médico-sociaux ayant déjà développé un accompagnement adapté aux handicaps rares.

- **Identifier des services ou unités ayant un projet spécifique pour le handicap rare :**

- Répondant à un besoin quantitatif restreint
- Centrés sur les groupes de handicaps rares
- Principalement sur le champ des adultes

Et qui devraient présenter des conditions qualitatives à traduire dans un cahier des charges, en termes de :

- taux d'encadrement et adhésion aux conditions de formation posées
- pluridisciplinarité des équipes
- implantation assurant l'accessibilité géographique
- des modes d'accueil modulés
- des coopérations sanitaires médico-sociales et sociales formalisées
- gestion des troubles du comportement, à travers l'organisation de relais et d'appuis en particulier avec les équipes de psychiatrie
- participation à la formation et à l'appui des professionnels intervenant auprès des personnes ayant un handicap rare

Le schéma national a vocation à fixer un objectif de progrès de l'accompagnement du handicap rare en termes d'accessibilité et de qualité en intégrant la montée en compétences.

IV LES BESOINS EN METIERS ET EN COMPETENCES

La commission s'accorde sur la nécessité de distinguer ce qui est du registre de la formation des professionnels, de la formation des aidants, de l'information et de la communication auprès des acteurs.

Seule la formation des professionnels sera traitée par la commission à ce stade.

- **Des besoins de formation et de diffusion des connaissances et compétences pour élargir le réseau d'experts :**

1- Echanges de pratiques et soutien aux nouvelles fonctions d'accompagnement subsidiaire en situation rare ou complexe :

Action : la CNSA soutient une rencontre tous les 4 ans associant les professionnels des centres ressources nationaux et régionaux, des réseaux médico-sociaux et des professionnels de l'accompagnement des cas complexes.

2- Construction de modules de formation continue associant des professionnels de la santé et des professions sociales avec des universités partenaires (ex Paris 8) :

Action : expertiser les partenariats possibles pour déterminer l'objectif dans les orientations du schéma national.

3- Structurer la capitalisation des connaissances et des pratiques, en s'appuyant sur les CRN, selon le cycle formalisation des savoirs-outils-pratiques-réunions thématiques professionnels et usagers :

Action : thèmes et périodicité à déterminer dans les objectifs discutés avec les Centres de ressources nationaux.

- **La formation continue dans le domaine d'expertises rares considéré, paraît l'axe sur lequel agir en priorité au travers du projet de schéma national :**

1 - L'organisation et le développement de la formation continue doivent comporter différents niveaux d'expertise, selon les professionnels concernés **et être pluridisciplinaires**. Sur ce point, les volets psycho – sociaux et communication doivent être présents.

2 - Etablir et maintenir une cartographie des formations dans le champ handicap rare et situations complexes, en complément de la cartographie des formations dans le champ du handicap (liaison ONFRIH).

3 - Augmenter le nombre d'experts du handicap rare formés à l'issue du schéma national et déterminer les modalités de mise en œuvre.

4 - Prévoir dans le schéma national un volet relatif à l'organisation de formations continues des professionnels avec des niveaux gradués selon les niveaux d'expertise. Les objectifs quantifiés seront précisés après étude de faisabilité.

V LA RECHERCHE DANS LE DOMAINE DU HANDICAP RARE

- **Le besoin d'une recherche de haut niveau sur le handicap rare est affirmé :**

1- Réviser les domaines concernés, en partant des personnes et des réponses apportées au regard de la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé, en particulier à leur participation sociale et qualité de vie.

2 - Procéder à une investigation exhaustive des équipes nationales susceptibles d'être concernées par le handicap rare dont celles engagées dans des travaux pertinents pour le handicap rare ainsi que des partenariats avec les universités étrangères.

3 - Après l'étape d'état des lieux, soumettre au conseil scientifique **les priorités de la recherche** sur le handicap rare et leur planification.

4 - Préparer le partenariat INSERM-CNSA-Centres de ressources nationaux, sur le développement de la base de données nationale handicap rare, adossée à ORPHANET.

Bibliographie

Maladies rares- Handicaps rares

- Prise en compte des maladies rares dans le dispositif des maisons départementales des personnes handicapées- Dr Pascale Gilbert- CNSA -2 Février 2006-
- ORPHANET Rapport triennal d'activité convention pluri annuel d'objectifs INSERM/DGS 2005-2007- 25 mars 2008
- Plan National Maladies Rares / Volet Recherche, Pr E. Tournier-Lasserre, GIS Institut des maladies Rares- Comité de suivi du plan, 13 mai 2008
- Plan national « maladies rares » 2005-2008- Comité de suivi- 13 mai 2008- O Kempt
- Comité de suivi du Plan National Maladies rares 2005-2008 13 Mai 2008
Organisation de la filière de soins Pr. Marc BRODIN, Président du Comité National de Concertation et de Labellisation (CNCL) M. Guillaume LE HENANFF, Directeur d'hôpital - Chargé de mission « prise en charge des maladies rares » Bureau O4 – DHOS
- Maladie de Huntington- guide pour les soignants- Fédération Huntington Espoir
- Comprendre le comportement des personnes atteintes de la Maladies de Huntington- Guide pratique pour les personnes atteintes, les familles et les professionnels- Fédération Huntington Espoir
- Guide médical pour la prise en charge de la Maladie d'Huntington- Fédération Huntington Espoir
- Maudit gène- film de Anne Georget
- Le syndrome de Usher- Centre ressources pour enfants et adultes Sourds-Aveugles et sourds-Malvoyants (CRESAM)
- Le syndrome Charge - Centre ressources pour enfants et adultes Sourds-Aveugles et sourds-Malvoyants (CRESAM)
- Handicap-maladie rare- Extrait du rapport en cours sur les 10 ans d'activité du centre de ressources Expérimental Robert Laplane – Dr Monique Dumoulin -26-10-2007
- Approche Européenne : « A balanced approach to rare conditions » par le Pr. Hilary BROWN, professeur de Protection Sociale à Canterbury Christ Church, UK

Le dispositif d'accompagnement

- Rapport DAS/RVAS sur les handicaps rares – décembre 1996
- Circulaire DAS/RVAS n°96-429 du 5 juillet 1996 relative au recensement de la situation et des besoins dans chaque département et région des personnes susceptibles de relever de la notion de « handicap rare »
- Circulaire DAS/RVAS/TSIS– Création de trois centres de ressources contribuant à l'amélioration des prises en charge des personnes atteintes d'un handicap rare -5 mars 1998-
- Rapport d'activité du centre expérimental Robert Laplane – mise à jour 25/07/2007
- Rapport d'activité 2007 du centre national de Ressources « la pépinière »
- Rapport d'activité 2003 du centre national de ressources CRESAM
- Etude sur les handicaps rares en Languedoc Roussillon (enfants et adolescents) – B Azema, E Bartheys, M Baumlin- CREA Languedoc Roussillon- Mai 1997

- Synthèse élaborée par le cabinet COPAS sur le fonctionnement des centres de ressources sur les handicaps rares- 2003
- Éléments relatifs à la prise en compte du handicap rare en Rhône-Alpes- CREA Rhône Alpes- 07-2007
- Schéma relatif aux enfants handicapés – DDASS du Rhône, compte rendu du groupe de travail « les parcours de vie » animation Eliane Corbet – CREA Rhône Alpes, Agnès Marie-Egyptienne, DDASS du Rhône- Avril 2005-
- Contribution à la réflexion sur le futur dispositif régional : Nouvelles institutions ou Institution d'un réseau ? Monique Dumoulin, Médecin directeur du Centre de Ressources Robert Laplane. Décembre 2007
- Questions que posent l'accueil et la prise en charge des jeunes sourds qui présentent des handicaps associés- Dr Monique Dumoulin, in Connaissances surdité – Mars 2007- N°17
- Courrier de l'ANPSA aux MDPH CRESAM signe bleu (non daté)
- Etude sur l'accompagnement des enfants et adolescents déficients sensoriels en Poitou-Charentes CREAHI- Etude DRASS sur les déficiences sensorielles en région Poitou-Charentes mai 2006
- A propos du schéma national handicap rare – Jacques Souriau -16 avril2007-
- La vie dans la collectivité des personnes handicapées ayant des besoins d'assistance élevée- Conseil de l'Europe- Octobre 2004

Formation- Nouveaux métiers

- Contribution à la réflexion du groupe de la CNSA, Quel accompagnement pour les personnes atteintes de maladies rares ? Le technicien d'insertion de l'AFM- AFM - DNSR – mai 2008-
- Technicien d'insertion, de l'Association Française Contre les myopathies Référentiel de Métier AFM- Paris VIII Université
- Technicien d'insertion, de l'Association Française Contre les myopathies Référentiel de compétences AFM- Paris VIII Université
- « Dispositif de formation handicap rare sensoriel. Rapport d'étape contributif de la commission formations du CRESAM ». POITIERS 2008-02-28- Serge BERNARD
 - Les formations du plan autisme 2008 Propositions pour la réunion du 25 janvier 2008 Dr Bernard Azéma Conseiller Technique CREA Languedoc Roussillon
 - Actions de formation développées Par le Centre de Ressources Robert Laplane- Centre de Ressources Expérimental Robert Laplane. Monique Dumoulin, médecin directeur. Janvier 2008
- Master Européen sur la communication et la surdi-cécité congénitale. Rapport de situation – 9 Novembre 2006 programme EQUAL « Les temps pour vivre ensemble »
 - Formation des interprètes Français - Langue des Signes Française à la fonction de Guides-Interprètes pour personnes sourdes malvoyantes et sourdes-aveugles, Université PARIS VIII - Formation permanente.

La recherche

- Equipes et programmes de recherche – Jacques Souriau
- Réponse des Autorités françaises à la consultation publique de la Commission européenne : Annexe : *Recherche et maladies rares*

Personnes auditionnées dans le cadre des travaux de la Commission

- Mme Christine RIVALIN, Présidente des Signes Bleus, qui regroupe les personnes sourdes ayant des problèmes visuels - Siège social est : 19 boulevard Sébastopol – 75001 Paris
- M. Roger PICARD, Président de la Fédération Huntington Espoir - Siège social : 2 rue le Fond de Grève – 57420 Cervry
- M. Jean-Pierre MOINDREAU, Président de A.P.A.R.S.H.A. (Association de Parents, d'Amis, d'Enfants ou d'Adultes Sourds avec Handicaps Associés) - Siège social : 11 rue du Stade – 17700 - Surgères
- M. CLAUSON de l'IRSAM (Institut Régional des Sourds et Aveugles de Marseille) - 1 rue de Vauvenargues - Marseille
- Dr Claudine COURAGIER, pédiatre et médecin directeur du CAMSP de Béziers
- Dr Danielle BANEGAS, neuro-pédiatre à l'UGECAM de Montpellier
- Christian GALTIER, directeur général de la Fondation John BOSCT et le Dr Bernard GARREAU (Accueil des plus handicapées) - 24130 La Force
- Mme MATHON, directrice de service au Centre National de Ressources « la Pépinière » de LOOS, siège social = 12 bis rue de Picpus – 75012 Paris, Association Nationale des Parents d'Enfants Aveugles ou gravement déficients visuels avec ou sans handicaps associés
- Serge BERNARD, directeur du Centre National de Ressources Expérimental pour Enfants et Adultes Sourds-Aveugles et Sourds Malvoyants, la Rivardière, 52 rue de la Longerolle, 86440 Migne-Auxances
- Dr. Monique DUMOULIN, médecin directrice au Centre de Ressources expérimental pour enfants adolescents et jeunes adultes déficients auditifs présentant une ou plusieurs déficiences associées et pour enfants adolescents et jeunes adultes présentant des déficiences linguistiques graves, siège social = 33 rue Daviel, 75013 Paris
- Pr Hilary BROWN, Professeur de Protection Sociale, Canterbury Christ Church, University College, Royaume-uni
- Dr Alexandra FOURCADE, Conseiller médical à la DHOS, coordonnateur du Plan maladies rares français et représentante de la France au sein des instances européennes sur le sujet
- Dr Ségolène AYME, Responsable d'ORPHANET, qui dirige un groupe de travail sur les maladies rares, dans le cadre d'un programme européen de santé publique