

Expertise collective

Handicaps rares

Contextes, enjeux et perspectives

Le terme de « handicaps rares » a été introduit dans la législation française pour prendre en compte, dans l'organisation du secteur médico-social, la situation des personnes atteintes de deux déficiences ou plus et dont la prise en charge requiert le recours à des compétences très spécialisées.

Cependant, cette notion ne repose pas sur une définition scientifique et n'a pas d'équivalent dans le contexte international, ce qui rend difficile la réalisation d'un état des connaissances scientifiques sur le sujet.

Sollicitée par la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA), cette expertise collective pluridisciplinaire fait le point sur les connaissances mobilisables afin de contribuer à une meilleure compréhension des handicaps rares, et propose des pistes d'actions et de recherche visant à améliorer l'accompagnement et le bien-être des personnes.

Prix : **35 €**

ISBN 978-2-85598-900-0
ISSN 1264-1782



Avec le soutien de la

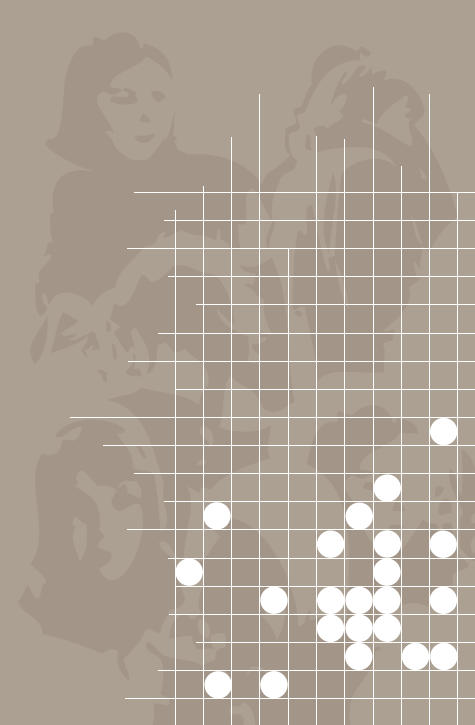


www.inserm.fr



Handicaps rares Contextes, enjeux et perspectives

Expertise collective



Expertise collective

Handicaps rares

Contextes, enjeux et perspectives

Avec le soutien de la



Instituts
thématiques

Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale

Handicaps rares

Contextes, enjeux
et perspectives



© Les éditions Inserm, 2013 101 rue de Tolbiac, 75013 Paris

Dans la même collection

- Cannabis. Quels effets sur le comportement et la santé ? 2001
- Asthme. Dépistage et prévention chez l'enfant. 2002
- Déficits visuels. Dépistage et prise en charge chez le jeune enfant. 2002
- Troubles mentaux. Dépistage et prévention chez l'enfant et l'adolescent. 2002
- Alcool. Dommages sociaux, abus et dépendance. 2003
- Hépatite C. Transmission nosocomiale. État de santé et devenir des personnes atteintes. 2003
- Santé des enfants et des adolescents, propositions pour la préserver. Expertise opérationnelle. 2003
- Tabagisme. Prise en charge chez les étudiants. 2003
- Tabac. Comprendre la dépendance pour agir. 2004
- Psychothérapie. Trois approches évaluées. 2004
- Déficiences et handicaps d'origine périnatale. Dépistage et prise en charge. 2004
- Tuberculose. Place de la vaccination dans la maladie. 2004
- Suicide. Autopsie psychologique, outil de recherche en prévention. 2005
- Cancer. Approche méthodologique du lien avec l'environnement. 2005
- Trouble des conduites chez l'enfant et l'adolescent. 2005
- Cancers. Pronostics à long terme. 2006
- Éthers de glycol. Nouvelles données toxicologiques. 2006
- Déficits auditifs. Recherches émergentes et applications chez l'enfant. 2006
- Obésité. Bilan et évaluation des programmes de prévention et de prise en charge. 2006
- La voix. Ses troubles chez les enseignants. 2006
- Dyslexie, dysorthographe, dyscalculie. Bilan des données scientifiques. 2007
- Maladie d'Alzheimer. Enjeux scientifiques, médicaux et sociétaux. 2007
- Croissance et puberté. Évolutions séculaires, facteurs environnementaux et génétiques. 2007
- Activité physique. Contextes et effets sur la santé. 2008
- Autopsie psychologique. Mise en œuvre et démarches associées. 2008
- Saturnisme. Quelles stratégies de dépistage chez l'enfant. 2008
- Jeux de hasard et d'argent. Contextes et addictions. 2008
- Cancer et environnement. 2008
- Tests génétiques. Questions scientifiques, médicales et sociétales. 2008
- Santé de l'enfant. Propositions pour un meilleur suivi. 2009
- Transplantation d'organes. Quelles voies de recherche ? 2009
- Santé des enfants et des adolescents. Propositions pour la préserver. 2009
- Réduction des risques infectieux chez les usagers de drogues. 2010
- Téléphone et sécurité routière. 2011
- Stress au travail et santé. Situation chez les indépendants. 2011
- Reproduction et environnement. 2011
- Médicaments psychotropes. Consommations et pharmacodépendances. 2012



Ce logo rappelle que le code de la propriété intellectuelle du 1^{er} juillet 1992 interdit la photocopie à usage collectif sans autorisation des ayants-droits.

Le non-respect de cette disposition met en danger l'édition, notamment scientifique.

Toute reproduction, partielle ou totale, du présent ouvrage est interdite sans autorisation de l'éditeur ou du Centre français d'exploitation du droit de copie (CFC, 20 rue des Grands-Augustins, 75006 Paris).

Handicaps rares

Contextes, enjeux
et perspectives

Expertise collective

Avec le soutien de la



Instituts
thématiques



Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale

Cet ouvrage présente les travaux du groupe d'experts réunis par l'Inserm dans le cadre de la procédure d'expertise collective (voir annexe 1), pour répondre à la demande de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA) concernant la problématique des handicaps rares.

Ce travail s'appuie sur les données issues de la littérature scientifique et de la littérature grise disponibles en date du premier semestre 2012 et sur l'analyse du groupe d'experts.

Le Centre d'expertise collective de l'Inserm, rattaché à l'Institut thématique multi-organismes Santé Publique d'Aviesan, a assuré la coordination de cette expertise collective.

Pour citer ce document :

INSERM. Handicaps rares. Contextes, enjeux et perspectives. Collection expertise collective, Inserm, Paris, 2013

Pour accéder aux expertises collectives en ligne :

<http://ipubli-inserm.inist.fr/handle/10608/1>

<http://www.inserm.fr/thematiques/sante-publique/expertises-collectives>

Groupe d'experts et auteurs

Claire AMIET, Service de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent, Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière AP-HP, Paris

Catherine ARNAUD, UMR 1027 Inserm, Université Toulouse III, Unité d'épidémiologie clinique, Centre hospitalier universitaire, Toulouse

Anne-Catherine BACHOUD-LÉVI, Inserm U 955 E01 IMRB-UPEC, Créteil-IEC ENS, Paris et AP-HP, Centre de référence maladie de Huntington, Hôpital Henri Mondor, Créteil

Catherine BARRAL, Maison des sciences sociales du handicap, Ecole des hautes études en santé publique (MSSH-EHESP), Paris

Jean-Jacques DETRAUX, Département de psychologie, cognition et comportement, Université de Liège, Belgique

Karine DUVIGNAU, Sciences du langage, Université de Toulouse 2, Ecole interne IUFM et CLLE-ERSS, Toulouse

Serge EBERSOLD, Groupe de recherche sur le handicap, l'accessibilité, les pratiques éducatives et scolaires (GRHAPES-EA 7287), Institut national supérieur de formation et de recherche pour l'Éducation des jeunes handicapés et les enseignements adaptés (INS HEA), Suresnes et Université de Strasbourg

Agnès GRAMAIN, Institut des sciences sociales du travail (ISST) et Centre d'économie de la Sorbonne, Université de Paris 1 Panthéon-Sorbonne, Paris

Régine SCELLES, Laboratoire psychologie et neurosciences de la cognition et de l'affectivité, Université de Rouen

Jacques SOURIAU, ancien directeur du Centre de ressource expérimental pour enfants et adultes sourdaveugles et sourds-malvoyants (Cresam), Saint-Benoit, et Université de Gröningen, Pays-Bas

Myriam WINANCE, Cermes-3, Inserm U 988, CNRS UMR 8211, EHESS, Université Paris Descartes, Villejuif

Personnes auditionnées¹

Serge BERNARD, Centre de ressource expérimental pour enfants et adultes sourdaveugles et sourds-malvoyants (Cresam, Centre de ressources handicaps rares), Saint-Benoit

1. Le Centre d'expertise collective a proposé aux personnes auditionnées de fournir un texte écrit suite à leur présentation afin de l'insérer dans le rapport d'expertise. Deux personnes ont transmis un texte placé dans la partie « Communications » de ce rapport.

Ont également participé à plusieurs réunions d'expertise :

Magali NGAWA, Département de Psychologie, cognition et comportement, Université de Liège, Belgique

Nadine VIGOUROUX, IRIT UMR 5505, CNRS, Institut de recherche en informatique de Toulouse

Jeanne COUSIN, Centre de ressources expérimental Robert Laplane (Centre de ressources handicaps rares), Paris

Henri FAIVRE, Comité de liaison et d'action des parents d'enfants et d'adultes atteints de handicaps associés (Clapeaha), Paris

Jean-Louis FAURE, Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap (Onfrih), Paris

Elisabeth JAVELAUD, Groupement national de coopération handicaps rares, Paris

Dominique MATHON, Centre médico-éducatif La Pépinière (centre de ressources handicaps rares), Loos

Carole PEINTRE, Centre régional d'études et d'actions sur les handicaps et les inadaptations (CREAHI Île-de-France), Paris

Coordination scientifique, éditoriale, bibliographique et logistique

Centre d'expertise collective de l'Inserm

Responsable : Marie-Christine LECOMTE

Coordination de cette expertise : Fabienne BONNIN, Frédérique BULLE

Documentation : Chantal GRELLIER

Information scientifique : Catherine CHENU

Edition scientifique : Anne-Laure PELLIER

Secrétariat : Cécile GOMIS

Iconographie

Jean-Pierre LAIGNEAU, Inserm

Le Centre d'Expertise Collective remercie les personnes consultées

Ségolène AYMÉ, Ana RATT, Orphanet, Paris

Bernard AZEMA, Creai-ORS Languedoc Roussillon (a rédigé une note de lecture)

Jean-Yves BARREYRE, Centre régional d'études et d'actions sur les handicaps et les inadaptations (CREAHI Île-de-France), Paris (a rédigé une note de lecture)

Jean-Louis FAURE, Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap (Onfrih), Paris

Jean-François RAVAUD, Réseau fédératif de recherche sur le handicap, Cermes-3, Villejuif

Sommaire

Avant-propos	XI
Considérations préliminaires.....	XV
Synthèse	1
Recommandations	35
Analyse	53
1. Contexte historique et politique	55
2. Définitions et classifications	83
3. Épidémiologie	109
4. Approches économiques.....	129
5. Scolarisation	149
6. Langage et communication	179
7. Familles	199
8. Surdicécité	237
9. Maladie de Huntington	269
10. Autisme associé à une épilepsie ou une déficience sensorielle	293
11. Polyhandicaps sévères.....	321
Communications	349
L'observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap (Onfrih).....	351
Le Centre de ressources expérimental pour les enfants et les adultes sourdaveugles et sourds-malvoyants (Cresam)	359
Rencontre-débat autour de l'expertise collective Inserm « Handicaps rares » du 6 avril 2011	369
Annexes	379
Expertise collective Inserm : principes et méthode.....	381
Textes législatifs et réglementaires	385
Décret n° 2009-322 du 20 mars 2009.....	387
Notes de lecture	389

Avant-propos

Les handicaps rares ont été définis en France dans les textes réglementaires par une faible prévalence (inférieure à 1 cas pour 10 000 habitants), une combinaison de déficiences et de limitations nécessitant une prise en charge complexe pour laquelle il existe peu d'expertise d'intervention (au niveau de la détection, de l'évaluation fonctionnelle et de l'accompagnement).

Dans le cadre du Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les Handicaps Rares 2009-2013, la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA) a sollicité l'Inserm pour la réalisation d'une expertise collective multidisciplinaire sur la question des handicaps rares.

La mission de l'expertise collective coordonnée par l'Inserm est d'apporter, sur un sujet de santé publique, un bilan des connaissances scientifiques disponibles, publiées en France et à l'étranger, dans un but d'aide à l'orientation des politiques publiques.

La recherche d'une bibliographie scientifique sur le sujet s'est heurtée à un problème de terminologie car la notion de « handicaps rares » ne correspond à aucune entité nosologique permettant l'utilisation du mot clé « handicap rare » pour l'interrogation des bases de données bibliographiques internationales.

Pour la constitution du fonds documentaire, la démarche a consisté en l'utilisation de nombreux mots clés permettant d'approcher la notion de handicaps rares à partir de la littérature plus large sur les handicaps ainsi que sur des configurations spécifiques de handicap rare bien définies. Par ailleurs, les connaissances publiées disponibles dans le domaine des handicaps rares ne sont pas uniquement le produit de la recherche académique, mais elles sont aussi le résultat d'expériences de professionnels, d'où l'intérêt de recueillir la « littérature grise ».

Pour répondre à la demande du commanditaire, une première approche s'est attachée à rechercher les spécificités des handicaps rares à partir de l'analyse de différentes disciplines scientifiques (épidémiologie, sociologie, psychologie, économie, linguistique). Des aspects qui peuvent être communs aux différentes situations de handicaps rares ont ainsi été abordés :

- définitions (historique de la notion, référence aux classifications internationales) ;
- recherche de données de prévalence ;
- stratégies d'intervention (éducation et scolarité, accompagnement des familles, communication et langage, coût des prises en charge...).

Une deuxième approche a consisté à aborder, sous un angle à la fois clinique et scientifique, plusieurs configurations illustratives pouvant servir de « modèles » et aider à conceptualiser une problématique de prise en charge (diagnostic-évaluation, stratégie d'intervention, trajectoire de vie...).

Les situations suivantes ont été plus particulièrement analysées :

- une association de plusieurs déficiences sensorielles comme la surdité qui est la situation de handicap rare actuellement la plus documentée ;
- la combinaison de troubles mentaux et de troubles moteurs ou sensoriels ou de pathologies chroniques graves (l'autisme associé à une épilepsie grave ou une déficience sensorielle) ;
- les déficiences cognitives associées à des déficiences sensorielles ou motrices (polyhandicaps sévères ou *Profound intellectual and multiple disabilities* « PIMD ») ;
- la maladie de Huntington du fait de son caractère évolutif avec l'apparition de plusieurs déficiences (troubles moteurs, cognitifs, psychiatriques).

Pour guider le travail du groupe d'experts, les questions suivantes leur ont été proposées :

- Quelles sont les définitions et représentations des handicaps rares en France et à l'étranger ?
- Quelles sont les données ou les estimations sur la prévalence de ces situations en France et à l'étranger ?
- Dans quel contexte de politique du handicap est organisée la prise en charge des personnes en situation de handicap rare en France ?
- Comment sont organisées la scolarité, l'insertion sociale et professionnelle des personnes en situation de handicap rare ?
- Quelles sont les données sur le développement cognitif des personnes présentant un handicap rare ?
- Quelles sont les données sur le langage et la communication chez les personnes, enfants et adultes, présentant un handicap rare ?
- Existe-t-il des aides technologiques utiles aux personnes en situation de handicap rare ?
- Que sait-on sur le rôle des familles, des aidants et des associations ?
- Quels sont les coûts induits par la prise en charge et l'accompagnement des personnes en situation de handicap rare ?

Pour les quatre configurations illustratives :

- Quelles sont les données sur l'évaluation des déficiences ?
- Que sait-on concrètement sur les différents modes d'accueil, de prise en charge et d'accompagnement selon les handicaps ?
- Connaît-on les trajectoires de vie, les capacités d'« empowerment » et la qualité de vie des personnes atteintes et de leur entourage ?

La difficulté de délimiter la question des handicaps rares a nécessité de la part du groupe d'experts un travail important de conceptualisation. En cela, cette expertise peut être considérée comme exploratoire.

À partir de son analyse, le groupe d'experts s'est attaché à proposer des pistes de réflexion pour l'élaboration d'un cadre conceptuel partageable avec l'international autour de la notion de handicaps rares. Ce cadre permettrait de contribuer à une meilleure connaissance et compréhension des handicaps rares avec pour finalité d'améliorer l'accompagnement et le bien-être des personnes.

La synthèse, résumant les principales données et réflexions des chapitres d'analyse du rapport d'expertise, est suivie de recommandations d'actions et de pistes de recherche élaborées et validées collectivement par le groupe d'experts. Les chapitres d'analyse sont présentés ensuite puis les communications des personnes qui ont été auditionnées.

Considérations préliminaires

Le groupe d'experts, réunis par l'Inserm pour établir un bilan des connaissances actuelles relatives aux « handicaps rares », a été confronté à deux difficultés importantes. La première a été l'absence d'une littérature scientifique traitant directement de la question des handicaps rares : si le terme apparaît dans la législation française, il n'apparaît pas, ni son équivalent anglais « *rare disability* », dans les bases de données bibliographiques. En France, la littérature existante sur la question est essentiellement composée de littérature grise : rapports publiés à la demande des autorités, enquêtes réalisées par les associations, articles publiés dans des revues professionnelles (type « Réadaptation »). De manière plus générale, les recherches sur le handicap, inexistantes il y a trente ans, se sont depuis développées en France et au niveau international. Des équipes se sont constituées, sous le courant anglo-saxon des *Disability Studies*, et en France, de manière plus éparpillée (pour un recensement des recherches et équipes en France, voir l'important travail de l'Onfrih²). Une littérature scientifique sur le handicap existe, mais reste balbutiante, dans beaucoup de domaines ; c'est particulièrement le cas pour les aspects économiques du handicap et de certaines thématiques (comme celle de la famille). À défaut d'une littérature traitant directement des « handicaps rares », le groupe d'experts s'est appuyé sur cette littérature générale, s'efforçant d'en extraire des applications pour la problématique des « handicaps rares ».

La deuxième difficulté a été, en lien avec le peu de littérature scientifique sur les « handicaps rares », l'absence de définition scientifique du terme. Le législateur a donné, en 2000, une définition politique : les handicaps rares ont été définis comme des combinaisons de déficiences requérant des techniques d'accompagnement spécialisées. L'un des problèmes posés par cette définition est que la rareté (qui définit le handicap « rare ») est relative à l'offre médico-sociale telle qu'elle est organisée sur le territoire français. Cette définition est pertinente d'un point de vue politique car elle a permis d'identifier certaines catégories de personnes (voir chapitre 1 de cet ouvrage), mais elle n'est pas opérationnelle lorsqu'il s'agit d'explorer la question d'un point de vue scientifique.

Pour caractériser scientifiquement la notion de « handicaps rares », il est nécessaire de fixer un cadre analytique cohérent et précis. Actuellement, au

2. Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap. Rapport triennal de 2011

niveau international, le cadre conceptuel pour penser le handicap est celui de la Classification Internationale du Fonctionnement, du Handicap et de la Santé (CIF). Dans le cadre de la CIF³, le handicap a été défini comme une restriction de participation sociale résultant de l'interaction entre les caractéristiques propres à la personne (dont les déficiences et les limitations d'activité) et les facteurs environnementaux. Le handicap étant défini comme le résultat d'une interaction complexe, il paraît, dans un premier temps, difficile de lui appliquer la notion de rareté. La CIF permet de décrire des situations de handicap, qui se révèlent dès lors toujours des situations singulières dans leurs combinaisons et dans leurs différentes dimensions (interactions entre les différents éléments produisant le handicap). Elle ne donne pas – a priori du moins – de critères permettant de regrouper ces situations, d'identifier des similarités ou des différences organisant des catégories de « handicap », qu'elles soient rares ou fréquentes. Si l'on restreint la notion de handicap uniquement à la troisième dimension, c'est-à-dire à la restriction de participation sociale, il est également difficile d'imaginer que certaines puissent être rares. D'un point de vue scientifique, et dans le cadre de la CIF, associer l'idée de « rareté » à celle de « handicap » est donc loin d'être évident.

Au-delà de la possibilité d'une telle définition consensuelle, le groupe s'est posé la question de son intérêt. Politiquement, l'émergence de la notion a été très importante, elle a permis de pointer une problématique spécifique, de mobiliser et de mettre en place un dispositif institutionnel pour tenter d'y répondre. La question de l'intérêt à définir scientifiquement une telle catégorie – qui ne peut être qu'hétérogène – est plus difficile. Il est, par ailleurs, intéressant de la comparer à la catégorie « maladies rares », qui résulte d'une construction politique, sous l'influence d'une part des pouvoirs publics, d'autre part des associations. La notion a émergé aux États-Unis dans les années 1970-1980 pour désigner des pathologies dont les traitements (qui seront qualifiés de « médicaments orphelins ») n'étaient pas rentables ; elle a ensuite été diffusée en Europe. Le taux de prévalence définissant la maladie rare est d'ailleurs différent aux États-Unis, en Europe et au Japon. La différence avec la question du handicap rare est que la « maladie » est une « entité identifiée ». Bien qu'étant une réalité elle aussi complexe, elle fait l'objet d'un processus d'identification médical (diagnostic posé par le clinicien), identification qui est alors reprise par les différentes disciplines scientifiques. Ainsi, dans le cas des « maladies rares », les scientifiques, pour développer leurs recherches, se sont saisis des définitions existantes : politique et médicale (processus de diagnostic). Ils ne s'interrogent pas, a priori, sur ce que sont les maladies et les maladies rares.

Le handicap, quant à lui, malgré les importants progrès réalisés depuis 30 ans, ne fait pas l'objet d'un tel processus consensuel d'identification, allant au-delà

des simples catégories « handicap mental », « handicap physique »... En outre, la notion (et de nouveau, malgré le cadre conceptuel de la CIF) reste pluri-voque : désignant soit les déficiences, soit les incapacités, soit la restriction de participation sociale. D'où ces questions récurrentes de la possibilité et de l'intérêt d'une définition scientifique a priori des « handicaps rares », qui tiennent d'une part, à la définition même de la notion de « handicap » (multi-dimensionnelle et interactive), et d'autre part, à l'association du qualificatif de « rare » et du terme « handicap ».

Pour opérer cette association entre les deux notions « handicap » et « rareté », et surtout pour tenter de lui donner un sens, le groupe d'experts s'est interrogé sur l'opportunité de mobiliser des notions connexes. Ainsi, la relation entre rareté et sévérité a été examinée. Du point de vue théorique, il paraît évident que plus un « handicap » (entendu ici comme ensemble de déficiences) est sévère, plus il sera rare en termes de prévalence. Cette approche de la rareté à partir de la sévérité est discutée dans le chapitre « Épidémiologie ». Deux questions sont soulevées : d'une part, la difficulté à définir des critères de sévérité, d'autre part, et plus fondamentalement, le fait qu'une définition en termes de sévérité ne dit rien de la nécessité ou pas d'un accompagnement très spécialisé. En d'autres termes, cette analyse fait particulièrement apparaître l'écart existant entre une définition scientifique a priori de la rareté (qui serait objective et reposerait par exemple sur la prévalence) et une définition politique de cette notion (qui est de fait relative et définit la rareté en lien avec une organisation institutionnelle, c'est-à-dire, finalement, a posteriori). La notion de masse critique, proposée dans ce même chapitre, apparaît comme une piste de réflexion à développer pour résorber cet écart existant entre les deux conceptions. Le groupe d'experts s'est de la même manière interrogé sur les liens existants entre « rareté » et « complexité », notion qui apparaît déjà ci-dessus lorsque nous avons évoqué la CIF. La complexité désigne à la fois la multiplicité des dimensions caractéristiques d'une situation (liées à la personne ou à l'environnement) et l'interactivité de ces dimensions. Derrière la rareté, peut se trouver la complexité, et inversement. Le cercle paraît inextricable. Ce constat a conduit le groupe d'experts à insister sur la nécessité de décrire les situations (de décrire cette complexité) en utilisant le cadre conceptuel de la CIF. On ne peut plus ignorer, actuellement, ce cadre et les outils qui en découlent. En l'absence d'une littérature scientifique sur la question, la description des situations est la première étape, sur laquelle pourront se construire une définition et une connaissance scientifique.

Si l'analyse de la littérature générale sur le handicap a permis d'ouvrir des pistes de réflexion et de recherche sur la notion de « handicaps rares » et sur les problématiques qui y sont associées, il est apparu au groupe d'experts, qu'à l'inverse, la recherche sur certaines situations de « handicaps rares » pouvait apporter quelque chose au handicap en général. En effet, comme cela apparaît dans les différents chapitres, la notion « handicaps rares » questionne les

pratiques et les connaissances. L'historique de la notion montre que sa définition est intrinsèquement liée à une réflexion et une critique des prises en charge existant dans le champ du handicap. La question des handicaps rares incite à modifier et innover les pratiques d'accompagnement, ce qui pourra avoir un impact bénéfique pour l'ensemble des personnes handicapées.

Synthèse

La notion de handicaps rares a été introduite dans la politique du handicap en France pour prendre en compte les personnes ne bénéficiant pas d'accompagnement adapté au regard de la spécificité de leurs besoins

En France, la notion de « handicaps rares » est officiellement introduite en 1986 à l'article 3 de la loi sur les institutions médico-sociales (loi n° 75-535). Cette notion trouve son origine dans un problème qui émerge dès les années 1960-1970, celui de la prise en charge des personnes atteintes de deux handicaps ou plus.

En effet, dans les années 1950-1960, un important secteur médico-social s'est développé pour prendre en charge les personnes présentant un handicap. Il est constitué d'établissements spécialisés, principalement gérés par des associations, mais fonctionnant avec des fonds publics (alimentés par la Sécurité sociale). Le développement de ce secteur fait apparaître une nouvelle problématique : un certain nombre d'enfants atteints de deux handicaps ou plus sont refusés par ces établissements, et il n'existe pas de prise en charge adaptée pour eux. Ce problème est soulevé d'une part, par des professionnels qui se rassemblent dans une association, le Comité d'étude, de soins et d'action permanente (Cesap), et d'autre part, par les parents concernés qui fondent le Comité de liaison et d'action des parents d'enfants et d'adultes atteints de handicaps associés (Clapeaha). Ces deux associations ont pour objet de réfléchir à la situation de ces enfants et de proposer des actions permettant l'amélioration des prises en charge. Ces enfants sont, à cette époque, désignés par plusieurs termes tels que « enfants multihandicapés », « atteints de handicaps associés »... S'ils constituent un groupe très hétérogène et quantitativement important, ils partagent un point commun : l'absence d'une prise en charge médicale, sociale, éducative, réellement adéquate, répondant aux besoins de chaque personne et de son entourage.

En 1975, la politique française du handicap est formalisée à travers deux lois : la loi d'orientation en faveur des personnes handicapées (loi n° 75-534) et la loi sur les institutions médico-sociales (loi n° 75-535). Celle-ci organise et structure le secteur médico-social qui s'était mis en place, sans résoudre, voire en accentuant la problématique des enfants et adultes ne bénéficiant pas d'accompagnement adapté.

Dans les années 1980, cette problématique prend une nouvelle dimension dans le contexte de la décentralisation et de la déconcentration administrative. En 1986, une loi (n° 86-17 du 6 janvier 1986 adaptant la législation sanitaire et sociale aux transferts de compétences en matière d'aide sociale et de santé) transfère une partie des compétences en matière d'aide sociale et de santé aux départements et aux régions, notamment la programmation et la planification des structures de soins et d'hébergement dans le champ du handicap. La notion de « handicaps rares » est alors introduite pour distinguer, dans la population

hétérogène d'enfants et d'adultes pour lesquels il n'existe pas de prise en charge adaptée, ceux dont la prise en charge relève d'une planification départementale ou régionale (notamment les personnes atteintes d'un polyhandicap⁴, notion définie dans un texte légal en 1989) et ceux pour lesquels, parce qu'ils sont atteints d'un handicap « rare », la prise en charge relève d'une planification nationale. Se pose alors la question de définir et de déterminer ces « handicaps rares ». Suite au rapport Bordeloup (1994), deux critères sont retenus pour caractériser les handicaps rares : un taux de prévalence faible d'une combinaison de déficiences et la nécessité de recourir à des techniques de prise en charge très spécifiques. Combiner ces deux critères est nécessaire pour définir les handicaps dont la prise en charge relève d'une planification nationale : par exemple, une situation de handicap dont la prévalence est faible, et ne nécessitant pas une prise en charge particulière ou complexe, ne justifie pas une planification nationale. Il en est de même pour un handicap requérant une technique particulière mais dont la prévalence est élevée. Ces deux critères servent de base pour définir, en 1996 (groupe de travail « handicaps rares » de la Direction générale de l'action sociale), une liste de cinq catégories de « handicaps rares » : « personnes sourdaveugles, personnes aveugles multihandicapées⁵, personnes sourdes multihandicapées, personnes dysphasiques, personnes ayant un handicap mental ou moteur ou sensoriel associé à de graves problèmes somatiques ».

L'arrêté du 2 août 2000 relatif à la définition des handicaps rares (art D. 312-194) donne la définition suivante « Sont atteintes d'un handicap rare les personnes présentant l'une des configurations de déficiences ou de troubles associés, dont le taux de prévalence n'est pas supérieur à un cas pour 10 000 habitants et 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 graves ; 3° l'association d'une déficience auditive grave et d'une ou plusieurs autres déficiences graves ; 4° une 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, telle que : a) une affection mitochondriale ; b) une affection du métabolisme ; c) une affection évolutive du système nerveux ; d) une épilepsie sévère ».

La notion de « handicaps rares » a été un outil permettant de prendre en compte certaines personnes pour lesquelles n'existait pas de prise en charge adaptée. Elle a permis d'enclencher une double réflexion : l'une, autour de l'identification de ces personnes, et l'autre, autour des spécificités des prises en charge que ces personnes nécessitent. Il semble important de garder cette problématique de départ et de considérer la dimension variable et évolutive de la notion de « handicaps

4. Le polyhandicap a été défini comme un handicap grave à expressions multiples avec restriction extrême de l'autonomie et déficience intellectuelle sévère (Zucman et Spinga, 1984).

5. « Le multi-handicap est une association de déficiences graves avec un retard mental moyen, sévère ou profond (quotient intellectuel inférieur à 50) entraînant une dépendance importante à l'égard d'une aide humaine et technique permanente, proche et individualisée. » (p. 12 Bordeloup, 1994)

rare » d'une part dans sa capacité à rendre visibles des personnes invisibles, exclues, résistantes aux prises en charge existantes et d'autre part, dans sa capacité à interroger et transformer les modes de prise en charge existants.

Le terme de handicaps rares n'a pas d'équivalent stabilisé dans le contexte international

À partir des années 1970, sous la pression de mouvements de personnes handicapées, principalement en Angleterre et en Amérique du Nord, la façon de concevoir le handicap a connu une véritable révolution. Au modèle individuel traditionnel qui explique le handicap par les déficiences et les incapacités de la personne, est opposé le modèle social. Celui-ci conçoit le handicap, non plus à partir des caractéristiques individuelles, mais comme la conséquence de barrières physiques, économiques, sociales et politiques qui font obstacle à la participation sociale et à la pleine citoyenneté des personnes concernées. Cette différence de conception a des implications majeures en termes de droits et de traitement social des personnes handicapées. La politique publique fondée sur le modèle individuel privilégie une approche médicale du handicap qui vise la prévention et le dépistage des déficiences, la rééducation des incapacités et la réadaptation de la personne handicapée aux normes sociales. Le modèle social met l'accent sur la responsabilité de la société dans la privation de droits, de choix de vie, dans la production de discriminations à l'égard des personnes handicapées. Ce modèle vise l'accessibilité, l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées.

À partir de la décennie 1980, le mouvement international des personnes handicapées reçoit le soutien des Nations Unies qui amorcent un tournant décisif en matière de droits des personnes handicapées. Prenant leur distance vis-à-vis du modèle individuel du handicap et convaincues de la portée du modèle social, les Nations Unies engagent une série d'actions qui aboutissent en 2006 à l'adoption de la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées.

Cette évolution conceptuelle articulée aux Droits de l'Homme constitue le contexte dans lequel l'Organisation mondiale de la santé entreprend, dans la fin des années 1990, la révision de la Classification internationale des déficiences, incapacités et handicaps (CIDIH ou CIH)⁶. À l'issue du processus de révision, une nouvelle classification est adoptée par l'Assemblée mondiale de la santé en 2001 : la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la

6. Adoptée par l'OMS à titre expérimental en 1980, puis à titre officiel en 1993, sous le titre « *International classification of impairments, disabilities, handicaps. A manual of classification relating to the consequences of disease* », cette classification a été traduite en français en 1988 sous le titre « *Classification internationale des déficiences, incapacités, désavantages. Un manuel de classification des conséquences des maladies* », Vanves, Inserm-CTNERHI, 1988

santé (CIF). Intégrant modèle individuel et modèle social, la CIF revendique un modèle biopsychosocial. Elle conçoit le handicap comme une restriction de participation sociale résultant de l'interaction entre les caractéristiques propres à la personne (dont les déficiences et limitations d'activité) et les facteurs environnementaux. Le schéma conceptuel de la CIF comporte quatre dimensions en interaction les unes avec les autres : fonctions organiques et structures anatomiques, activités, participation et facteurs environnementaux.

En ce qui concerne les politiques nationales, l'influence du modèle social a également été importante. La non-discrimination, l'égalité des droits et des chances, d'accès à tout pour tous, sont devenues des principes politiques communs guidant l'action des pays, mais que chacun adapte en fonction de son histoire et de son contexte social. Chaque pays a créé, au long de son histoire, dans le champ du handicap, les catégories politiques adaptées à son action. Par exemple, l'« Agenda 22 » défini par les autorités suédoises à partir des « 22 règles standards pour l'égalisation des chances des personnes handicapées » (1993) offre une méthodologie pour traduire concrètement ces règles en combinant adaptation de la société et prise en compte des besoins de chacun. Dans le contexte national suédois, la notion de « handicaps rares » ne semble pas utile dans la mesure où il est fait une place aux besoins particuliers de chacun, quelle que soit sa situation de handicap.

Malgré les différences entre politiques nationales, le développement d'une réflexion internationale autour de la notion de handicap et de ses modèles théoriques a permis à certains acteurs d'initier un débat autour de la problématique des « handicaps rares ». Celle-ci a été introduite au début des années 2000, dans le travail du Forum européen des personnes handicapées, via la question des personnes lourdement handicapées. Le Forum européen des personnes handicapées a produit deux documents (2000 et 2007) pour sensibiliser l'Europe et les pays membres à la spécificité des personnes rassemblées ici sous le terme « personnes ayant un handicap de grande dépendance » (terme utilisé dans la version française) ou « *persons with complex dependency needs* » (dans la version anglaise), spécificité qui suppose une réflexion et des actions pour traduire et concrétiser les droits généraux pour ces personnes. Enfin, émerge l'hypothèse que la mobilisation associative et politique créée autour d'un autre concept, celui de maladie rare, peut influencer sur l'évolution de la notion de « handicaps rares ».

La notion de handicaps rares questionne les modèles conceptuels du handicap qui sous-tendent les définitions réglementaires françaises

Au cours des vingt dernières années du XX^e siècle, le modèle social du handicap se confirme dans les instances internationales et européennes (ONU, OMS, Commission européenne, Conseil de l'Europe), dans les milieux

universitaires anglo-saxons et au sein des mouvements de personnes handicapées. Cependant, la politique du handicap en France reste ancrée dans le modèle individuel et réadaptatif. Dans le cadre du dispositif législatif dont la France s'est dotée (loi n° 75-534 et loi n° 75-535), l'identification des personnes handicapées et les critères d'éligibilité aux prestations et aux orientations en milieu spécialisé se fondent sur la nature et la gravité de la déficience. Ces deux lois mettent en place une politique catégorielle du handicap : l'octroi des droits aux personnes et leur orientation vers certains établissements se font à travers une procédure médico-administrative qui catégorise les personnes en leur attribuant un taux d'incapacité (essentiellement basé jusqu'en 1993 sur la déficience de la personne).

À partir des années 2000, la législation française relative aux personnes handicapées évolue, visant à mettre en conformité la politique nationale du handicap avec les principes internationaux et européens en matière de droits des personnes handicapées, à travers la loi n° 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico-sociale, puis la loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées. Cette nouvelle loi-cadre indique clairement le changement de cap que les pouvoirs publics entendent donner à la politique du handicap. Cependant, si la définition du handicap, selon la loi de 2005, admet que l'expérience du handicap est plurifactorielle, elle rapporte *in fine* le handicap à la déficience, traduisant par-là l'intention des pouvoirs publics de réaliser un compromis avec la loi de 1975 (n° 75-535) toujours en vigueur, qui fonde la politique catégorielle du handicap et régit les établissements spécialisés en référence à la déficience.

Mais, depuis l'introduction en 1986 de la notion de « handicaps rares » dans la loi relative aux institutions sociales et médico-sociales, la définition juridique de cette forme de handicap pose un problème récurrent. La diversité des associations de déficiences et la complexité des limitations d'activité que recouvre cette notion, l'expertise requise pour les diagnostiquer, la haute technicité nécessaire pour accompagner les personnes qui en sont atteintes, le nombre limité de ces personnes et leur dispersion géographique sont autant de caractéristiques qui, conjuguées, échappent à la logique administrative qui structure l'organisation territoriale et les missions de l'équipement spécialisé par type de déficience.

De 1996 à 2003, plusieurs définitions du « handicap rare » se succèdent dans les textes législatifs et réglementaires. Ces définitions ont d'abord décrit le « handicap rare » en associant deux critères : faible taux de prévalence de certaines configurations de déficiences et technicité des expertises requises pour identifier les besoins et y répondre. Elles se sont ensuite réduites à des listes de déficiences associées. Il reste que, dans les deux cas, le « handicap rare » est toujours défini en fonction des critères d'agrément de l'équipement médico-social : déficiences et technicité de l'offre de soin, selon le modèle individuel du handicap. L'accent reste mis sur la dimension de la déficience, en dépit de l'évolution conceptuelle internationale et de la définition générale légale du

handicap donnée par la loi du 11 février 2005 qui reconnaissent que le handicap est une réalité multidimensionnelle, dont la déficience n'est qu'une des composantes. La représentation que l'on peut se faire de l'expérience vécue par les personnes et leurs familles que permettrait une approche plus systémique et davantage axée sur les caractéristiques de l'environnement social, reste absente de ces documents. Seuls les rapports des Centres nationaux de ressources handicaps rares mettent en lumière tous les facteurs environnementaux qui retentissent, souvent de façon dramatique, sur la vie des personnes et de leurs proches.

Par ailleurs, les questions relatives aux droits de ces personnes, la difficulté d'imaginer leur place et leur statut dans notre société, demeurent au centre des réflexions les concernant. Il apparaît évident qu'une réflexion approfondie quant à la reconnaissance effective de leurs droits fondamentaux doit être menée à tous les niveaux : les décideurs politiques et administratifs, les divers professionnels spécialisés, les éducateurs et enseignants, les formateurs et bien entendu, les familles concernées.

L'identification des situations et l'évaluation des déficiences et des capacités des personnes sont complexes et varient selon les configurations de handicaps

L'identification des situations de handicaps rares ainsi que l'évaluation des capacités et des limitations des personnes restent difficiles à appréhender en raison de la complexité des configurations, certaines déficiences pouvant être masquées par d'autres. Cette évaluation rencontre fréquemment des obstacles liés à la communication ou à des troubles du comportement ainsi qu'à la rareté des systèmes objectifs d'évaluation.

Cette difficile question de l'identification des situations de handicaps rares peut être illustrée dans le cas des troubles envahissants du développement associés à une épilepsie ou à des déficiences sensorielles. Si ces associations sont reconnues, elles font l'objet de peu d'études publiées. Il s'agit de situations mal diagnostiquées et peu évaluées.

L'étude de l'association entre autisme et épilepsie ou autisme et déficience sensorielle est complexe comme en témoigne l'hétérogénéité méthodologique des travaux publiés. Cette hétérogénéité porte tant sur les critères diagnostiques de l'épilepsie ou les modalités d'évaluation des déficits sensoriels que sur la symptomatologie autistique elle-même ou des troubles associés à l'autisme. Dans ce contexte particulier, l'une des atteintes peut gêner le repérage de l'autre. Ainsi, les « absences » et les crises partielles d'épilepsie sont plus difficiles à repérer cliniquement dans le contexte d'un autisme. De même, comme le montre une étude récente, l'âge de diagnostic de l'autisme serait significativement plus

élevé chez les enfants présentant une épilepsie que chez ceux ayant un trouble du spectre autistique sans épilepsie, suggérant un développement plus tardif de l'autisme chez ces enfants ou que le diagnostic d'épilepsie fasse écran au diagnostic d'autisme.

Dans son rapport publié en 2010 sur l'autisme et les autres troubles envahissants du développement, la Haute autorité de santé recommande une recherche attentive des pathologies associées, en particulier l'épilepsie et les déficiences auditive et visuelle. Néanmoins, les troubles et les déficits des individus avec autisme et l'inadéquation de certains outils rendent souvent difficiles l'évaluation et le diagnostic de ces troubles. De la même façon, les outils diagnostiques développés dans l'autisme ne sont pas adaptés aux caractéristiques développementales des enfants avec un déficit visuel ou auditif et les examinateurs manquent souvent d'expérience dans la communication avec l'enfant ayant un déficit sensoriel.

Quant à l'évaluation des déficiences et des capacités des personnes souffrant de polyhandicap, dans ce cas comme dans celui des handicaps rares, les situations sont complexes à tous points de vue et très changeantes en fonction de l'environnement de la personne, des occasions d'expériences et des opportunités d'apprentissage qui leur sont offertes, de l'accessibilité à des services adéquats, de la perception qu'ont les aidants des capacités préservées des personnes.

Récemment, des chercheurs se sont préoccupés de développer des outils d'évaluation permettant ainsi de mettre en évidence les capacités latentes et de guider les interventions. Malgré la sévérité de leur état clinique, les personnes polyhandicapées ont des capacités émotionnelles préservées et ont par ailleurs, comme tout être humain, des capacités d'apprentissage, en particulier dans le domaine du développement sensori-moteur. De même, un courant de recherche a été initié sur l'évaluation de la qualité de vie de ces personnes et de leurs aidants proches.

À l'inverse des configurations précédentes, la maladie de Huntington, qui est une maladie rare bien définie, rencontre peu de difficultés dans l'évaluation des déficiences et des capacités, mais elle pose néanmoins de nombreux problèmes de prise en charge.

La maladie de Huntington est une maladie neurodégénérative entraînant des troubles psychiatriques, cognitifs et moteurs. Une des particularités de cette maladie est son caractère génétique autosomique dominant. L'identification et l'évaluation des symptômes et des déficiences des patients atteints de la maladie de Huntington sont bonnes et reposent sur de nombreux outils construits grâce à une recherche internationale fournie et bien organisée. Cette recherche internationale est basée sur une expérimentation destinée à mettre au point les outils de mesure de chaque composante de cette pathologie.

La maladie de Huntington constitue ainsi un cas exemplaire de partage mondial de données avec l'utilisation et le développement d'outils communs. Le

lien entre l'évaluation des déficiences et l'adaptation à l'environnement et à la vie quotidienne reste cependant à développer. Outre la compréhension des mécanismes sous-jacents aux troubles des patients, l'un des objectifs de la communauté internationale est la mesure de l'efficacité des interventions thérapeutiques à tous les stades de la maladie.

La Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé constitue aujourd'hui un cadre de référence qui permettrait de caractériser les handicaps rares

Pour appréhender la question des handicaps rares, la CIF présente l'intérêt de constituer un outil d'observation et de description de situations de handicap. Sa capacité à décrire et mettre en rapport, dans une conception interactive, les composantes d'une situation de handicap mériterait d'être testée dans le cas des « handicaps rares » : déficiences, limitations d'activité mais également compétences des personnes (la classification permettant de prendre en compte les capacités à réaliser des activités), réalisations effectives d'activités dans des environnements donnés en prenant en compte les obstacles et les facilitateurs de ces environnements, tels que par exemple, les modalités de médiation, de soutien et d'accompagnement disponibles ou qui font défaut, les compétences de l'entourage et les évolutions, ou à l'inverse les régressions de la participation qui en résultent.

Sur la base de descriptions de situations et de la notion d'interaction individu-environnement dans les termes de la CIF, la définition du handicap rare, actuellement limitée aux seules déficiences, pourrait être enrichie des autres composantes qui définissent une situation de restriction de participation sociale.

Des outils d'évaluation fonctionnelle issus de la CIF existent qui permettent d'appliquer le modèle social à l'évaluation des besoins et à l'élaboration de projets de vie des personnes handicapées, comme le Geva⁷ ou les ICF Core sets. La méthodologie de l'ICF Core set consiste à sélectionner des catégories de la CIF dans chacune de ses dimensions, propres à décrire une forme particulière de handicap. Mise au point et validée par le centre collaborateur allemand de l'OMS, elle a été appliquée depuis 2005 à plus de trente situations de handicap ou conséquences de maladies. Le Geva a pour objectif à la fois de permettre l'exploration de l'ensemble des facteurs personnels, des activités et de la participation à la vie en société de la personne, l'analyse des

7. Guide d'évaluation multidimensionnelle des besoins de compensation de la personne handicapée

informations recueillies pour définir un plan personnalisé de compensation, de favoriser l'harmonisation des pratiques entre les Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH) et de constituer une source de données pour le système d'information sur le handicap. Outil réglementaire à l'usage des MDPH, le Geva mériterait d'être expérimenté et adapté pour les situations de handicaps rares.

Nommer et définir un handicap, fut-il hétérogène, contribue à le reconnaître

Les manières de considérer, de soigner, d'éduquer et d'accompagner certaines personnes ont évolué pour aboutir à une définition qui s'est affinée et à une reconnaissance de leurs besoins spécifiques. Ainsi, la surdicécité, connue depuis le XIX^e siècle, est un exemple qui a suscité de nombreuses réflexions et évolutions autour de la situation complexe qu'elle représente. Jusqu'à la moitié du XX^e siècle, les textes concernent des individus bien identifiés, voire connaissant une certaine célébrité, ne présentant pas d'autre déficience que les deux déficiences sensorielles et capables d'apprendre les systèmes de communication adaptés à la surdicécité (langue des signes tactile, dactylogogie et braille). Dans la deuxième moitié du XX^e siècle, on commence à s'intéresser à des catégories autrefois négligées comme les enfants ayant souffert d'une embryopathie rubéolique : leur double déficience sensorielle s'inscrit dans un contexte complexe (prématurité, problèmes de motricité fine, comportements stéréotypés, retard mental, cardiopathies...) ⁸. Il s'agit de prendre en compte un cadre de déficience intégrant des dimensions motrices et sensorielles plus nombreuses et plus complexes que la simple surdicécité. Le monde de la surdicécité s'est progressivement élargi pour prendre en compte la situation des personnes devenues sourdaveugles, dont le profil de développement diffère des sourdaveugles de naissance. Dans les deux cas, ces personnes doivent faire face à des problèmes de communication, d'accès à l'information et de mobilité liés, directement ou non, à l'effet de leurs déficiences sensorielles sur les interactions avec le milieu.

Il en résulte une évolution de la définition de la surdicécité, s'orientant progressivement vers des formulations à caractère plus fonctionnel. L'organisation Sense, au Royaume-Uni, propose la définition suivante : « on considère qu'une personne est sourdaveugle si la combinaison d'une déficience visuelle et d'une déficience auditive entraîne des difficultés pour la communication, l'accès à l'information et la mobilité » (critères fonctionnels)... « Une personne qui ne présente qu'une déficience visuelle ou auditive peut utiliser la voie

8. Parmi les étiologies, trois ont fait l'objet d'un plus grand nombre de travaux, en raison du nombre de personnes concernées et de leur typicité : l'embryopathie rubéolique, le syndrome Charge, les syndromes de Usher.

sensorielle valide pour compenser la perte de l'autre ; alors qu'une personne sourdaveugle ne dispose ni d'une vision ni d'une audition suffisantes pour faire cela » (critères d'exclusion).

Le caractère spécifique de la surdicécité a conduit à la recommandation d'écrire « surdicécité » ou « sourdaveugle » sans trait d'union, pour bien marquer qu'il s'agit d'une situation plus complexe que la simple addition de déficiences (usage validé par *DeafBlind International*). Le 1^{er} avril 2004, une déclaration écrite (1/2004) a été adoptée par le Parlement Européen appelant les États de l'Union à reconnaître la surdicécité comme handicap spécifique.

La notion de polyhandicap est apparue dans les années 1970 pour désigner des personnes présentant une déficience neuro-motrice associée à une déficience intellectuelle sévère à profonde et fréquemment à d'autres déficiences comme une épilepsie ou une déficience sensorielle. Dans les pays anglo-saxons, le concept de « *profound intellectual and multiple disabilities* ou PIMD » prévaut, et l'on évoque l'idée d'un « *PIMD Spectrum* » mettant en évidence la grande hétérogénéité de cette population.

Le fait d'avoir nommé et défini une population de « personnes polyhandicapées » a permis aux parents d'avoir un « diagnostic », de se regrouper en associations et de mieux identifier les professionnels et services spécialisés pouvant assurer une prise en charge. De même, des chercheurs se sont préoccupés d'une population mieux définie comme entité nosographique, permettant d'accroître les connaissances sur les caractéristiques de fonctionnement de ces personnes sévèrement déficientes.

Ainsi, en regard de la notion de handicaps rares, notion qui de toute évidence est difficile à cerner, le profil de la personne polyhandicapée apparaît, à première vue en tous cas, comme mieux défini, même s'il s'agit d'une population très hétérogène.

Les données épidémiologiques disponibles portent principalement sur des associations de déficiences sensorielles

Répondre à la question de la quantification à l'échelle d'une population de situations rares est par essence complexe. La définition réglementaire du handicap rare (JO n° 186 12 08 2000, art. 1^{er}) analyse trois types de rareté : rareté des publics (avec une prévalence n'excédant pas 1 cas pour 10 000 habitants), rareté des combinaisons de déficiences (en suggérant une liste d'associations de déficiences sévères), rareté et complexité des technicités (soulignant le haut niveau d'expertise requis pour la prise en charge et sa faible disponibilité au niveau local). La difficulté de prise en compte des multiples facettes de

cette définition explique en grande partie le déficit de connaissances épidémiologiques dans le champ du handicap rare.

Dans l'objectif de fournir des estimations de prévalence, le seuil en deçà duquel on considère la situation comme rare a pour intérêt évident de faciliter une analyse reproductible de la littérature scientifique. Dans le champ du handicap rare, ce seuil pose toutefois des difficultés quant à son application à des combinaisons de déficiences souvent difficiles à définir et décrire dans leur complexité. La notion de masse critique de cas, utilisée dans le champ des maladies rares, répond à des objectifs différents de mise en place et d'évaluation de politiques territoriales en réponse aux besoins des personnes concernées. Appliquer un taux de prévalence de 1 pour 10 000 à la population française reviendrait à considérer comme handicap rare toute situation touchant au plus 6 000 personnes sur le territoire national.

Définir le handicap rare par une combinaison de déficiences sévères, sans faire état des dimensions sociales et environnementales, constitue une approche limitante compte tenu des évolutions conceptuelles des dernières décennies observées dans le champ du handicap. Cependant, prendre en compte la totalité des dimensions proposées dans la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (OMS, 2001) dans des enquêtes épidémiologiques reste complexe en l'absence d'outils validés et largement diffusés pour mesurer de manière reproductible le retentissement des déficiences. La définition actuelle, qui propose une liste d'associations de déficiences et de troubles sévères, reste donc davantage opérationnelle au plan épidémiologique, bien que sa mise en œuvre soit rendue compliquée par l'absence de définition de la sévérité des conditions listées. Par ailleurs, cette liste ne devrait avoir qu'un caractère illustratif pour laisser place à des évolutions potentielles en fonction des connaissances ou des progrès médicaux.

Le caractère parcellaire des données épidémiologiques sur le handicap rare en France est lié au nombre limité de sources de données (médicales ou administratives) en mesure de fournir des dénombrements à l'échelle d'un large territoire. La faible couverture géographique des bases de données populationnelles comme les registres des handicaps de l'enfant (Registre des handicaps de l'enfant de Haute-Garonne, Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal de l'Isère et des deux Savoies), l'inadéquation au champ du handicap rare des modalités d'échantillonnage des enquêtes Handicap (enquête Handicap-incapacité-dépendance ou enquête Handicap-santé-ménages), la difficulté pour les MDPH de repérer des situations qu'elles ont une faible probabilité de rencontrer et d'évaluer l'adéquation de la réponse institutionnelle aux besoins très spécifiques de ces personnes, sont probablement les explications principales à ce déficit.

L'exhaustivité et la continuité de l'enregistrement des déficiences neuro-développementales sévères par les registres des handicaps de l'enfant en France (par exemple, exploitation du RHE31, le registre de Haute-Garonne, voir

tableau) permettent de disposer d'estimations de prévalence pour quelques grandes catégories de combinaisons de déficiences avec une précision acceptable. Une analyse plus fine des associations de déficiences ou pour des périodes plus courtes (l'analyse porte ici sur 17 générations) reste délicate en raison des effectifs très faibles liés à la taille des populations couvertes. Les résultats doivent par ailleurs s'interpréter au regard des caractéristiques des populations et des politiques de prises en charge déployées sur les départements concernés. La mise en place de registres ou de bases de données populationnelles européens ou internationaux paraît indispensable pour disposer d'une assise de population adaptée à l'étude de groupes de patients de taille aussi limitée.

Effectifs par combinaison de déficiences et prévalence pour 10 000 enfants de 8 ans résidant en Haute-Garonne, nés entre 1986 et 2002 (Source : RHE31, Exploitation : Arnaud C, Delobel M, Klapouszczak D)

Combinaison de déficiences	Effectifs	Prévalence [IC 95 %] ^a p. 10 000
Auditive sévère + visuelle sévère	2	0,1 [0,01-0,3]
Visuelle + autres déficiences sévères	34	1,5 [1,1-2,2]
Auditive + autres déficiences sévères	9	0,4 [0,2-0,8]
Épilepsie sévère + autres déficiences sévères	124	5,6 [4,7-6,7]
Total	169	7,7 [6,6-8,9]

^a IC : Intervalle de confiance

La littérature internationale rapporte, pour l'essentiel, des données de prévalence concernant des handicaps rares dont l'étiologie est précisée et qui relèvent également du champ des maladies rares. À titre d'exemple, on peut citer le syndrome de Usher⁹ (prévalence de 1,8 à 6,2 p. 100 000) ou la maladie de Huntington (prévalence moyenne estimée à 1 p. 100 000). Si le focus est mis sur des associations de déficiences sévères, c'est principalement dans le champ des associations de déficiences sensorielles que l'on dispose d'études permettant de calculer des fréquences en population. La surdicécité, malgré la diversité des étiologies, correspond à une entité relativement bien définie à la fois par une combinaison de déficiences (visuelle et auditive) et un retentissement sur la vie quotidienne (difficultés pour la communication, l'accès à l'information et la mobilité). La prévalence estimée varie entre 0,5 et 2,5 p. 10 000.

À l'inverse, peu de données publiées permettant d'estimer des prévalences de l'association entre les troubles envahissants du développement et l'épilepsie. L'épilepsie est une condition souvent associée aux troubles envahissants du

9. Le syndrome d'Usher est une maladie génétique, caractérisée par une surdité congénitale associée à une déficience visuelle progressive par rétinite pigmentaire.

développement puisque sa fréquence varie dans cette population de 5 à 40 % selon les études. On peut par ailleurs estimer à 30 % environ la proportion de sujets présentant un trouble du spectre autistique dans les rares cohortes de sujets épileptiques. Bien que la méthodologie de ces études ne soit pas toujours parfaitement adaptée à un calcul de prévalence, ces quelques données convergent toutefois pour suggérer que l'association autisme-épilepsie n'est pas rare au sens de la définition basée sur le seuil de 1 cas pour 10 000.

Dans ces études épidémiologiques, comme dans l'ensemble des publications, l'impact épidémiologique du vieillissement des populations présentant des handicaps rares congénitaux ou développés dans l'enfance lié à de meilleures prises en charge et celui lié à l'apparition de situations complexes de handicaps dans des populations âgées en nombre croissant, restent très peu abordés. Être en capacité de mesurer ces évolutions constitue un enjeu majeur de l'épidémiologie des handicaps rares dans les années à venir.

La France a mis en place un dispositif organisationnel original avec les Centres de ressources nationaux handicaps rares

En 1996, suite aux travaux du groupe de travail « handicaps rares », a été défini le dispositif organisationnel nécessaire à la prise en charge des « handicaps rares ». Celui-ci repose notamment sur la création de « Centres de ressources nationaux handicaps rares ». Trois centres de ressources sont créés et financés à partir de 1998 :

- le centre Robert Laplane pour enfants, adolescents et jeunes adultes présentant l'association d'une déficience auditive et d'autres déficiences, et pour enfants dysphasiques multihandicapés ;
- le centre La Pépinière pour enfants et adultes déficients visuels avec handicaps associés ;
- le centre du Cresam¹⁰ pour enfants et adultes sourdaveugles ou sourds malvoyants.

Ces centres de ressources constituent un dispositif original. Ils sont conçus comme des plateaux techniques rattachés à un établissement médico-social ou sanitaire, mais mobiles et déployant leur action sur l'ensemble du territoire national, à la demande des familles, des professionnels ou à leur propre initiative. Leur mission se décline selon trois axes : intervention sur des situations singulières, conseil technique auprès des professionnels, constitution de savoirs sur les handicaps rares. La structuration de ces centres en équipes pluridisciplinaires,

10. Centre de ressources expérimental pour les enfants et les adultes sourdaveugles et sourds-malvoyants

issues et adossées à des établissements anciens, mais amenées à intervenir dans une diversité d'établissements, a permis à ces équipes d'acquérir des expertises très spécialisées. Ces expertises se situent à l'articulation de savoirs issus de la recherche scientifique et de savoirs et savoir-faire issus de l'action sur le terrain. Par ailleurs, ces expertises sont rares. Les actions et interventions menées par les centres de ressources nationaux sont d'une nature particulière car les professionnels experts interviennent pour évaluer des situations singulières et proposer des techniques d'accompagnement et d'aide personnalisée sans les mettre eux-mêmes en œuvre : ils transmettent aux professionnels de terrain les capacités et savoirs nécessaires pour le faire. Les professionnels des centres nationaux de ressources, du fait de leur positionnement particulier, à la fois proche et à distance des situations, jouent un rôle de traducteurs, entre les savoirs théoriques et les connaissances empiriques, entre les différents acteurs impliqués dans une situation particulière, les personnes elles-mêmes, les professionnels internes ou externes à un établissement, les familles, mais aussi plus largement, entre les acteurs locaux et les pouvoirs publics.

Depuis 2011, un Groupement national de coopération handicaps rares a été créé avec pour mission de formaliser et mettre à disposition les connaissances sur les handicaps rares.

L'accompagnement des personnes est confronté à la multiplicité des dimensions individuelles et sociales et à l'évolution des situations

Les personnes qui présentent un handicap rare sont souvent en situation de dépendance tout au long de leur vie. Chaque situation ne peut se résumer à une addition de difficultés. Les dispositifs d'aide doivent prendre en compte toutes les dimensions d'ordre individuel, familial, sociétal, économique, en considérant qu'elles interagissent de manière complexe, systémique et évolutive.

L'accompagnement de la surdicécité s'est construit sur les influences réciproques entre la recherche médicale, l'expérience des sujets et de l'entourage proche

La connaissance des caractéristiques somatiques liées à une maladie entraînant des doubles déficiences sensorielles telles que la rubéole, a permis d'orienter le travail d'intervention, et réciproquement, les observations faites en milieu naturel ont donné des pistes pour les investigations à caractère médical. Ainsi, les stratégies d'intervention nécessitent :

- 16 • une connaissance des caractéristiques générales de la maladie ;

- une connaissance du mode d'expression de la maladie pour un sujet donné ;
- la reconnaissance des stratégies adaptatives dans lesquelles s'engagent les sujets ;
- l'ouverture et la créativité nécessaires à l'exploration de voies nouvelles et ajustées d'accompagnement.

La qualité des interventions repose donc sur la capacité des proches, des aidants et des professionnels à intégrer des connaissances générales sur la maladie et des données individuelles en termes de stratégie adaptative.

Les modes de vie des personnes sourdaveugles varient selon l'origine ou l'évolution des déficiences. Dans le cas des surdicécités congénitales, le mode de prise en charge est très majoritairement institutionnel. Pour les enfants, le maintien en milieu ordinaire est privilégié afin de favoriser leur intégration. Cependant, des centres spécialisés demeurent dans de nombreux pays (développés ou non) une alternative à l'accueil en milieu scolaire ordinaire quand celui-ci s'avère inadéquat. La très grande majorité des adultes sourdaveugles de naissance vit dans des lieux d'accueil, spécialisés ou non, parfois associés à des dispositifs permettant une forme de travail. En France, il s'agit de Maisons d'accueil spécialisées, de Foyers d'accueil médicalisés ou d'Établissements ou services d'aide par le travail (Esat). L'organisation interne cherche habituellement à concilier deux contraintes contradictoires : le droit légitime à décider de sa propre vie (*empowerment*) et la grande dépendance liée à la gravité des déficiences.

La plupart des personnes devenues sourdaveugles tendent à continuer à vivre dans leur cadre. Certaines ont recours à des modes d'accueil institutionnel plus favorables sur le plan de la communication et du lien social. Par ailleurs, les personnes ont besoin d'interventions individuelles (par exemple, aides techniques et/ou humaines, programmes d'apprentissage ou de réadaptation).

Dans le contexte de la surdicécité, l'évaluation des interventions reste limitée et porte sur des appareillages (implantation cochléaire), des outils visant à résoudre des problèmes techniques spécifiques : cartes de communication, aménagement des classes d'enseignement et des salles d'examen... Par ailleurs, le bouillonnement des pratiques éducatives et de réadaptation opère lui aussi un processus de sélection des méthodes qui repose plus sur le compagnonnage professionnel et l'imitation de modèles que sur des critères a priori objectifs.

Pour les personnes sourdaveugles, l'élément essentiel de la qualité de vie est l'autodétermination qui repose en grande partie sur la présence de partenaires de communication. L'autodétermination exige des compétences techniques (communication, mobilité), une connaissance de l'environnement, une attitude personnelle positive (estime de soi), et des ressources (éducation,

technologie, entourage affectif). Les compétences des partenaires de communication sont de trois ordres :

- technique (adaptation aux profils communicatifs individuels, connaissance de l'histoire de vie de la personne) ;
- attitude (capacité à comprendre les conduites adaptatives et les potentiels de la personne, capacité à s'adapter aux occasions) ;
- théorique (sur la surdicécité, l'interaction sociale, la formation du sens et le langage).

Les personnes sourdaveugles qui ont le mieux réussi à garder le contrôle de leur propre vie et à agir dans la cité, ont pu le faire grâce à des médiateurs (professionnels ou non) capables de les mettre en lien direct avec le monde extérieur sans interférer dans leurs décisions.

Les associations autisme-épilepsie, autisme-surdité et autisme-cécité sont complexes et encore difficiles à prendre en charge

On note une grande pauvreté de la littérature dans les domaines de la prise en charge, des modalités d'accueil et du devenir de ces personnes. Des travaux soulignent l'importance d'une prise en charge multidisciplinaire tenant compte des particularités tant de l'autisme que de la déficience sensorielle ou de l'épilepsie.

Les consultations médicales et les hospitalisations peuvent être plus fréquentes chez les patients avec autisme et épilepsie associée, l'épilepsie semblant un motif d'hospitalisation notable ainsi qu'une source de morbidité. Il convient d'être attentif aux particularités de la prise en charge : modalités d'accueil, prise en compte des difficultés de communication tant verbales que non verbales, nécessité de développer un partenariat avec les familles et les aidants afin d'établir des stratégies de communication efficaces pour les enfants.

Par ailleurs, deux études anglo-saxonnes rapportent le manque de sensibilisation et de connaissance des aidants sur l'épilepsie et soulignent l'importance de leur formation, en particulier sur l'identification des crises, la conduite à tenir en cas d'urgence et les services accessibles localement.

Il est aussi noté des difficultés d'orientation dans des lieux de prises en charge adaptés. Une publication française souligne l'existence de périodes de rupture dans la prise en charge, notamment entre l'adolescence et la vie adulte, en particulier liées au manque de structures proches du domicile des parents.

Très peu d'études se sont intéressées à l'évolution de ces situations et au devenir à long terme des patients avec autisme et épilepsie. Les données disponibles portent essentiellement sur la mortalité. L'épilepsie semble un facteur de mauvais pronostic dans l'évolution de l'autisme tant sur le plan du fonctionnement cognitif et des comportements adaptatifs que de la symptomatologie autistique.

Chez les sujets avec autisme, l'évolution de l'épilepsie paraît moins bonne que chez les sujets issus de la population générale ; la rémission de l'épilepsie est moins fréquente. En outre, comme dans la population générale, une surmortalité des sujets avec épilepsie est retrouvée chez les sujets avec autisme.

La prise en charge confrontée à l'évolutivité des déficiences est particulièrement bien illustrée dans la maladie de Huntington

La maladie de Huntington touche environ 6 000 patients en France sans compter les sujets porteurs de gènes dont la maladie n'est pas déclarée. Sa prise en charge est particulièrement difficile du fait de l'association de troubles multiples, cognitifs, moteurs et psychiatriques et de la nature même des troubles (troubles de la relation, inflexibilité, agressivité...) conduisant à la désinsertion sociale des patients. Débutant en moyenne entre 35 et 45 ans, les difficultés du quotidien pour le patient atteint de la maladie de Huntington s'aggravent au fur et à mesure que la maladie progresse : difficultés pour conduire, travailler, s'organiser. Les relations avec l'entourage se détériorent, ce qui conduit à un isolement progressif des patients. Les conduites auto- et hétéro-agressives augmentent. Les patients finissent par perdre toute autonomie, ils deviennent grabataires et déments justifiant alors l'accueil dans des structures spécialisées ou le recours à des aides à domicile lorsque le cadre s'y prête. Le décès intervient environ 15-20 ans après l'apparition de premiers symptômes. L'adaptation de la prise en charge des patients requiert une expertise spécifique.

En France, cette prise en charge des patients a été fortement améliorée grâce à la création du Centre de référence maladie de Huntington (arrêté ministériel du 19 novembre 2004). Ce centre, suivant les directives du Plan national maladies rares (2005-2008), a permis l'optimisation de l'accès aux soins pour les patients (activité de consultation pour le suivi ou pour avis ponctuels, dépistage et diagnostic, assistance téléphonique pour les professionnels de santé, les familles et les patients, coordination de réseaux). Le Centre de référence offre une expertise pour l'ensemble du territoire, accueille tous les patients en déshérence quelle que soit leur origine géographique, et structure nationalement l'accès aux soins. Il a créé le Réseau du centre de référence et des centres de compétences suivant les nouvelles directives du Plan national maladies rares (2011-2014). Treize centres de compétences sont maintenant distribués sur toute la France (couverture territoriale) et liés au Centre de référence national par une charte de partage de connaissances et de pratiques.

Malgré cette structuration, certaines difficultés demeurent : celles liées à l'organisation du système de santé et celles liées plus spécifiquement aux caractéristiques de la maladie de Huntington.

En effet, les patients, du fait de leurs troubles cognitifs et comportementaux ont tendance à s'exclure de leur environnement et du système de soin. Le système

de prise en charge doit donc être proactif et anticiper les situations de ruptures, ce qui est rendu possible par l'absence de tarification à l'activité du Centre de référence. Ceci a permis dans le cadre du Plan national maladies rares, de développer des séjours temporaires dans des structures de moyen séjour et des maisons d'accueil spécialisées, réduisant les situations de ruptures et les hospitalisations aiguës dans les services de médecine de court séjour. Bien que le recours à ces structures permette de passer un cap, il ne résout pas le problème particulièrement important et assez spécifique de la maladie de Huntington constitué par le manque de structures bénéficiant des compétences et des équipements pour accueillir des patients qui présentent à la fois des troubles cognitifs, moteurs et des troubles du comportement. Les hospitalisations en structures de soins aiguës sont inadaptées pour répondre à ces difficultés et interviennent encore souvent pour répondre à l'épuisement des familles, aux ruptures de prise en charge et se prolongent parfois faute d'accès à des lits d'aval. Ces structures devraient uniquement permettre de régler un problème aigu (hématome sous-dural après une chute, fracture, déshydratation...) ou s'intégrer dans un suivi longitudinal avec évaluation des patients afin d'orienter la prise en charge. L'absence de recours à des structures de long séjour s'explique par des motifs structurels comme l'absence de structure d'accueil accessible dans le voisinage familial, l'absence de place disponible ou encore le refus du patient ou de la famille, faute de moyens. Les remboursements des hospitalisations en France dépendent en effet du type de structure d'accueil, les hôpitaux de court-séjour dépendant de la Cnam alors que la plupart des structures de séjours prolongés dépendent du Conseil général et des familles.

Le maintien à domicile est une alternative possible mais impose de couvrir l'ensemble des prestations nécessaires à l'état du patient, ce qui reste difficile du fait des variations régionales en termes de services à domicile et des modalités tarifaires de rémunération des professionnels de santé.

La prise en charge des patients présentant la maladie de Huntington, pour être optimale, nécessiterait plusieurs conditions : une prise en charge multidisciplinaire mais globale ; la fluidification des financements entre le système de soins (Assurance maladie) et d'aide (solidarité nationale) qui permettrait de diminuer les hospitalisations non justifiées en service de soins aigus ; la prise en charge, le soutien et la formation des aidants ; le développement de structures mixtes neurologiques et psychiatriques.

La grande dépendance des personnes présentant un polyhandicap sévère nécessite une évolution des dispositifs d'aides vers une plus grande adéquation et une meilleure cohérence

Les enfants polyhandicapés ont d'abord fait l'objet d'une approche médicale et thérapeutique afin de prévenir des déficiences secondaires liées à leur état lésionnel, ce qui leur a permis de vivre de plus en plus souvent jusqu'à l'âge adulte.

Les personnes présentant un polyhandicap sévère sont très dépendantes de l'environnement humain et matériel et ont une vulnérabilité importante tant au niveau de leur santé physique qu'au niveau de leur vécu psychique.

Certes, les prises en charge ne sont pas encore aujourd'hui toutes adéquates et l'on constate des vécus familiaux très perturbés, avec très souvent un besoin de reconnaissance de la pénibilité de l'aide à apporter et une demande de solutions plus aisées à mettre en place pour toutes les activités de la vie quotidienne, pour les déplacements, pour le logement...

Divers facteurs comme les ressources financières de la famille, le statut social des parents ou encore les capacités de résilience de chaque membre de la famille, interfèrent également dans le devenir de ces situations complexes.

Plutôt que de créer un service spécialisé supplémentaire, il semble important que diverses mesures transversales soient prises afin de valoriser les initiatives existantes, de coordonner les ressources et de prévenir le risque d'épuisement des familles comme des professionnels de première ligne.

La compréhension des possibilités langagières et communicationnelles est une question centrale pour l'accompagnement des personnes présentant un handicap rare

D'une façon générale, la recherche dans le champ des handicaps rares doit affronter plusieurs types de difficulté : le petit nombre de personnes, l'hétérogénéité des profils, les obstacles à la communication et à la participation des sujets. La mise au point d'un cadre méthodologique capable de prendre en compte les contraintes éthiques et scientifiques reste donc à faire. Malgré cela, les travaux existants fournissent des informations utiles pour la compréhension des obstacles, notamment à la communication et des stratégies adaptatives mises en place par les personnes en situation de handicap et leurs proches.

Dans le domaine du langage et de la communication, les études disponibles sur les spécificités des handicaps rares peuvent être analysées à partir des questions suivantes :

- quelles sont les possibilités de communication des personnes présentant une association de déficiences telles que rencontrées dans les handicaps rares ?
- quelles sont les spécificités du développement du langage verbal et non verbal en fonction du type de handicap ?

Quatre ensembles de données ont été analysés dans les études disponibles :

- les dispositifs et techniques développés pour pallier les déficiences langagières ;
- les modes de communication corporels mis en place ;

- l'interaction et le contexte (prise en compte de l'interlocuteur et de la situation d'énonciation) ;
- les capacités de dire, lire et écrire.

Il est possible de distinguer trois situations d'atteinte du langage et de la communication dans les handicaps rares :

- les troubles des entrées du langage dans lesquels les déficiences du langage et de la communication sont liées à des déficits des équipements de base nécessaires au développement du langage. Leurs déficits bloquent le développement du langage mais n'impliquent pas de perturbation dans l'organisation de ce développement qui peut, via la mise en place d'équipements palliatifs, se dérouler normalement. Les profils pouvant être concernés, chez les enfants et les adultes, sont la surdicécité, la surdité ou la cécité associée à des troubles moteurs sévères ;
- les troubles développementaux du langage où le développement du langage est touché dans son organisation et sa structuration. Il s'agit de rétablir une structuration du langage qui est intrinsèquement déficitaire malgré des équipements de base fonctionnels (systèmes visuel et auditif). Les profils pouvant être concernés, chez les enfants et les adultes, sont la dysphasie, l'autisme, les déficiences sensorielles associées à des déficiences intellectuelles, les syndromes de Down, Wolf-Hirschhorn, Rett, Charge ;
- la perte du langage acquis. Il s'agit ici uniquement de locuteurs adultes pour lesquels l'atteinte vient perturber un fonctionnement langagier acquis sans déficits. Les profils pouvant être concernés sont la surdité, la cécité, l'aphasie dans le cadre de la maladie de Huntington, le syndrome de Usher, le syndrome de Wolf-Hirschhorn.

L'importance des données disponibles sur le langage dans le cadre des handicaps rares est variable d'un profil à l'autre et prédomine concernant les enfants atteints de surdicécité.

Le développement des possibilités de communication nécessite de reconnaître et de soutenir les aptitudes des personnes dans un contexte d'interaction

La surdicécité a fait l'objet d'études s'appuyant sur des procédures participatives prenant pour base la dynamique des interactions communicatives. Plutôt que de se focaliser sur les déficiences, certaines études s'appuient sur la participation des sujets pour identifier des compétences hors normes et montrent, par exemple, que l'encodage tactile de l'information semble plus efficace chez les sourdaveugles que dans la population ordinaire. Un courant de recherche en linguistique s'intéresse à la langue des signes tactile dont elle étudie la gestion des tours de parole et certaines différences morphologiques avec la langue des signes visuelle. Certains travaux vont au-delà de la description et ont pour

objectif de proposer des stratégies visant à optimiser la communication entre les personnes sourdaveugles et les autres.

D'autres travaux se sont intéressés aux processus de communication et se sont focalisés non sur l'individu isolé mais sur les interactions entre personnes sourdaveugles et partenaires. Ils présupposent que la compétence communicative ne peut être évaluée qu'au niveau de l'échange, la compétence de la personne déficiente ne pouvant se révéler que sur le fond de la compétence adaptative du partenaire.

Dans le cas de la surdicécité avec troubles associés chez l'enfant, des supports/ outils (équipements techniques, codes tactiles essentiellement) qui pallient les déficits sensoriels de l'enfant ont été développés. La communication est essentiellement tournée vers les besoins du quotidien en interaction avec des interlocuteurs non déficitaires (famille et soignants).

Dans le cas de la surdicécité avec troubles associés chez l'adulte, on constate l'existence de dispositifs et techniques qui se rapprochent de ceux réalisés pour les enfants. On note toutefois, dans le cas de l'adulte, une conception d'outils voués à un usage au sein d'un environnement non spécifiquement adapté. La communication est essentiellement tournée vers les besoins du quotidien avec des interlocuteurs non déficitaires, et mobilise une riche palette du langage (niveau prosodique mais aussi lexical et sémantique). Les données se rapportant à ces adultes soulignent l'existence d'une approche adaptative qui consiste à parvenir à adapter les personnes à l'environnement « normal » plutôt que de chercher à adapter l'environnement à ces personnes.

Pour les enfants souffrant de cécité et de troubles moteurs et/ou intellectuels, la communication peut être assistée d'équipements techniques et les aspects pragmatiques du langage sont relativement préservés. On observe une capacité à utiliser la symbolique à travers la mobilisation d'objets qui matérialisent et symbolisent une expérience vécue. Ces objets peuvent être manipulés au cours du processus de communication en vue de pouvoir exprimer une riche palette d'états, de sentiments, sensations ou jugements. La communication ainsi mise en place se réalise tant avec les adultes environnants qu'avec les pairs, ce qui ouvre une palette d'interlocuteurs large pour ces enfants.

Pour les adultes souffrant de surdité et de troubles moteurs et/ou intellectuels, un dispositif spécifique (*Picture it*) permet de développer les interactions avec l'environnement soignant et de développer la dimension pragmatique de la communication en s'appuyant sur des images qui représentent des mots. On constate une riche mobilisation du corps dans la communication avec un recours aux expressions faciales mais aussi un recours aux jambes qui viennent compenser la difficulté de mise en œuvre de la motricité fine (mains). On observe un recours à l'usage d'objets qui représentent une expérience partagée et « figée » permettant de véhiculer un sens circonscrit par la personne concernée et son interlocuteur.

Dans le cas des polyhandicaps, depuis une dizaine d'années, l'accent a été mis sur la mise en place de moyens de communication et d'interaction avec l'entourage ainsi que sur l'aménagement de stimulations sensorielles mises à leur portée dans des environnements naturels ou dans des milieux spécifiquement aménagés.

La communication chez des enfants atteints de polyhandicaps et troubles associés ne s'illustre pas dans le champ du « dire, lire, écrire », mais s'ancre essentiellement dans les situations du quotidien avec une attention spécifique à l'expression des sentiments et sensations. Un des freins majeurs au développement de leurs capacités communicatives est le déficit dans l'attention conjointe, cette dernière permettant de poser un objet ou cadre commun de référence, socle crucial dans la construction du langage et dans son usage. L'une des voies abordées dans plusieurs études pour dépasser ce déficit est l'élaboration de symboles utilisés dans des jeux ritualisés qui permettent de créer un espace de communication qui soit partagé.

Dans le cadre des handicaps rares caractérisés par une dégénérescence et une perte progressive du langage, les études soulignent la faiblesse du mode de communication corporel et du recours aux modalités non verbales, comme dans le cadre de la maladie de Huntington. Dans cette maladie, on note des difficultés marquées en ce qui concerne la gestion du changement, de la nouveauté et du champ de l'implicite et de l'inférence. De ce fait, la mise en place de scripts dont l'usage est fixé, stable et donc facilitateur de communication est mise en exergue dans plusieurs travaux.

Par ailleurs, dans la maladie de Huntington, les troubles du langage apparaissent parfois avant que la maladie ne soit manifeste. Les troubles du langage et de la cognition sociale participent sans doute aux difficultés relationnelles des patients et ainsi, à leur désinsertion familiale et sociale. Ils ont par exemple des troubles de la compréhension des phrases complexes et des troubles de la théorie de l'esprit (d'inférence des pensées d'autrui).

L'ensemble des données converge quant à l'importance à accorder à la dimension interactionnelle de la communication avec une prise en compte des différents types de situations de communication et d'interlocuteurs ainsi que des visées communicatives en jeu dans les échanges langagiers.

Cette dimension revêt un impact non négligeable sur les dispositifs techniques mis en place pour consolider la communication chez les personnes présentant un handicap rare : il semble qu'on assiste à un développement fort d'équipements à dimension sociale. L'objectif est de pallier les déficits en prenant en compte l'insertion sociale des personnes, ce qui amène à ne plus considérer les personnes en situation de handicaps rares comme isolées mais comme partie prenante dans la communauté et la société.

La scolarisation des enfants présentant un handicap rare suppose un système inclusif capable de répondre aux besoins éducatifs de chacun

La loi du 11 février 2005 ainsi que la Convention des Nations Unies pour les droits des personnes handicapées reconnaissent à toute personne handicapée le droit d'être éduquée en milieu ordinaire, indépendamment de sa déficience et de la sévérité de celle-ci, et les personnes présentant un handicap rare ne sauraient en être exclues. Ce droit affirme qu'en tant que sujet de droit, toute personne handicapée doit pouvoir partager son quotidien avec ses pairs non handicapés et qu'il appartient au système éducatif de placer tout élève à égalité de chances en termes d'accès, de réussite et d'affiliation et ceci indépendamment de sa particularité. Il demande ainsi au système éducatif d'admettre que tout enfant dispose de capacités d'apprentissage, fussent-elles complexes à développer, et de considérer l'enfant présentant un handicap rare comme un apprenant se spécifiant au premier chef par des besoins éducatifs auxquels il convient de s'adapter et non comme un enfant malade se singularisant par des problèmes de santé.

Le mode de scolarisation des enfants à besoins éducatifs particuliers dépend des conceptions de l'éducation et du handicap

Malgré l'absence de données fiables, il semble que les élèves à besoins éducatifs particuliers soient scolarisés de manière croissante en milieu ordinaire, y compris celles et ceux présentant un handicap rare, même si les formes de scolarisation peuvent varier selon les pays. En effet, si certains pays, comme par exemple le Canada, la Norvège ou le Mexique, scolarisent majoritairement les enfants présentant un handicap rare dans les mêmes classes que les autres élèves, d'autres, comme les États-Unis, l'Espagne ou la Suède, privilégient la scolarisation en classes spécialisées alors que la Belgique, les Pays-Bas, la France ou l'Allemagne privilégient la scolarisation en milieu spécialisé.

Ces disparités suggèrent qu'à déficience égale, les modes de concrétisation du droit à l'éducation varient selon les conceptions qui entourent les systèmes éducatifs et du handicap. Ainsi, la réceptivité à la diversité des profils éducatifs semble plus marquée, et ceci y compris dans l'enseignement supérieur, dans les pays où l'inculcation des apprentissages n'est pas la mission exclusive ou première des établissements scolaires. L'acquisition des savoirs y est moins disciplinaire qu'organisée autour de projets pédagogiques pouvant mobiliser les apports des différentes disciplines, où les enseignements valorisent la diversité et les relations afin que chaque élève développe ses potentialités et sa personnalité et où les relations entre enseignants et élèves sont fondées sur la confiance et l'échange. La réceptivité à la diversité des profils éducatifs est bien moins marquée dans les pays où l'école est avant tout un lieu où l'on inculque une culture

générale, où les établissements scolaires sont des lieux d'apprentissage séparant l'instruction de la vie scolaire et où les enseignements ciblent prioritairement l'acquisition de connaissances disciplinaires. Cette conception est plus propice à une conception essentialiste du handicap associant déficience et inéducabilité ou inadaptation scolaire, moins favorable au développement d'une logique de projet soucieuse de la diversité des profils éducatifs et de l'accompagnement de chaque élève tout au long de parcours éducatifs et rend la présence d'élèves présentant un handicap rare plus difficile.

Aussi la concrétisation du droit à l'éducation des enfants présentant un handicap rare suppose des systèmes inclusifs d'éducation associant excellence scolaire et bien-être de chaque élève et s'attachant à rendre accessible l'environnement éducatif. Cette « accessibilisation » des systèmes éducatifs suppose un cadre juridique et réglementaire responsabilisant les acteurs des systèmes éducatifs en interdisant toute forme de discrimination liée au handicap. En rendant les établissements scolaires légalement responsables des discriminations que peuvent expérimenter les élèves, le Royaume-Uni a incité les établissements à inclure la question de l'accessibilité et l'ouverture à la différence dans leurs politiques d'établissements. La Norvège, pour sa part, en associant l'inaccessibilité à une forme de discrimination, a incité les établissements à voir dans l'accessibilité un enjeu et une responsabilité collective. Rendre accessible l'environnement éducatif suppose également la mobilisation de soutiens techniques, humains, financiers permettant d'une part, aux établissements scolaires, de satisfaire aux exigences d'accessibilité et d'autre part, aux enfants présentant un handicap rare, d'être à égalité de chances avec les autres élèves par l'intermédiaire de technologies leur conférant des possibilités de communication ou encore de kinésithérapeutes ou d'auxiliaires de vie scolaire facilitant leur orientation ou leur mobilité. Cette « accessibilisation » suppose une approche écologique du handicap reliant le handicap des élèves à l'aptitude des systèmes éducatifs à répondre à la diversité des besoins éducatifs (et non à la déficience comme le propose la traditionnelle perspective diagnostique), et promouvant des systèmes scolaires faisant de la diversité un moyen d'optimiser la qualité de l'enseignement pour tous et la réussite de chacun.

Cette « accessibilisation » des environnements éducatifs est essentielle à l'exigence d'innovation que présuppose la présence d'élèves bousculant les règles, les connaissances, les repères et les routines régissant les processus éducatifs et requérant le développement de stratégies éducatives complexes. Cette capacité d'innovation suppose une évaluation des besoins éducatifs de l'enfant suffisamment précise pour offrir une image aussi exacte que possible de ses capacités, des moyens à mobiliser et des méthodologies à mettre en œuvre. Elle demande des postures professionnelles fondées sur le développement cognitif de l'élève et considérant à ce titre, leurs besoins sensoriels et biologiques et offrant un cadre structurant suffisamment souple pour adapter les interactions aux contextes et associer dimensions scolaires, sociales et comportementales. Elle requiert l'organisation des enseignements reposant sur une logique de projet favorable à la

création de liens émotionnels, au développement de conditions propices aux apprentissages. Elle nécessite aussi une approche holistique à même d'appréhender la complexité des situations, et d'organiser la scolarisation dans un projet individualisé de transition capable d'organiser le processus éducatif autour du parcours de vie de l'enfant et à faire de la transition entre les différents espaces éducatifs, une des composantes de leur politique d'établissement.

Les réformes entreprises ces dernières années en France peuvent impulser des évolutions significatives en organisant par exemple les enseignements autour de l'acquisition d'un socle commun de compétences, en incitant les établissements scolaires à placer les trajectoires individuelles au cœur de leurs préoccupations ou encore en créant des unités d'enseignement mobilisant les acteurs du milieu ordinaire et du milieu spécialisé autour de parcours personnalisés de scolarisation fondés sur l'acquisition de savoirs, de savoir-faire et de savoir-être.

Ces évolutions ne sauraient toutefois faire oublier que la capacité d'innovation des acteurs se heurte à l'heure actuelle aux lacunes des modes de formation des enseignants et des acteurs du secteur médico-social. Il faut noter aussi l'absence d'outils d'évaluation fiables nécessaires à l'adaptation des pratiques ainsi que le manque d'outils de planification et de pilotage des processus éducatifs, les difficultés que peuvent connaître les projets personnalisés de scolarisation à considérer les apprentissages scolaires, les conditions facilitant les interactions entre les enfants présentant des déficiences multiples et ceux ne présentant aucune déficience. Ces difficultés sont d'autant plus importantes que l'absence de données fiables et internationalement comparables prive les acteurs des repères nécessaires pour penser leurs pratiques et l'enfant dans ses aptitudes et subordonnent la concrétisation du droit à l'éducation à leur volontarisme, à leurs sens de l'engagement, au risque de perpétuer les résistances.

Des approches éducatives ajustées aux situations complexes existent

À partir des années 1960, des enfants présentant des configurations de déficiences plus complexes telles que la surdicécité, ont été progressivement admis par les dispositifs d'éducation, ce qui a entraîné d'importants changements sociologiques (on a affaire à des groupes plutôt qu'à des individus isolés) et pédagogiques. Il a fallu concevoir des approches éducatives ajustées à la gravité et à la complexité de la configuration de déficiences et aux défis posés par des comportements pouvant parfois faire penser à des troubles psychiatriques.

Mais, établir des normes pour définir les conditions d'aménagement des classes d'enseignement et des salles d'examen pour les personnes sourdaveugles scolarisées est difficile du fait de l'hétérogénéité du groupe.

Concernant les enfants sourds avec autisme ou autres troubles envahissants du développement (TED), un programme éducatif identifiant précocement les difficultés et prenant en compte, à la fois, l'autisme ou les TED et la surdité, est indispensable pour la mise en place d'une intervention adaptée. Des défauts d'orientation d'enfants sourds avec autisme, sans programme spécifique, ont conduit à des expériences éducatives désastreuses en raison d'erreur diagnostique et/ou de manque de classe appropriée. L'ouverture de structure permettant une prise en charge multidisciplinaire et tenant compte des difficultés spécifiques de ces enfants, a démontré son efficacité. Ces enfants, après une prise en charge d'une durée moyenne de 4 ans, ont suffisamment progressé pour trouver une orientation, en dépit de la lourdeur de leur polyhandicap initial. Ce type de structure reste à développer sous forme soit d'externats ou soit d'internats proches du domicile des parents, permettant d'étendre la durée des apprentissages. De même, la scolarisation d'enfants ayant une déficience visuelle avec autisme dans des établissements spécialisés pour enfants avec une déficience visuelle a permis à ces enfants « autiste-aveugles » de développer leur langage et d'augmenter leur QI, tout en réduisant la composante autistique.

Des travaux récents montrent que les personnes polyhandicapées peuvent avoir des potentialités d'apprentissage qu'il convient de soutenir, de nourrir et de développer. La complexité de leurs difficultés exige que cette éducation puisse se faire au sein d'une équipe pluridisciplinaire : il ne doit pas y avoir d'opposition entre soins et éducation ; les enfants polyhandicapés constituent une population très hétérogène et le risque est grand d'exclure de l'enseignement de nombreux enfants considérés à tort comme inéducables. Pour de nombreux parents, l'école est une voie de normalisation et d'intégration pour leur enfant. Aussi, pour permettre la réalisation d'un projet éducatif ambitieux (en termes d'épanouissement individuel, d'apprentissages cognitifs et de socialisation), les équipes doivent être soutenues dans leur réflexion et aidées de manière adéquate, en leur donnant les ressources et les moyens nécessaires, définis par une politique globale et volontariste des pouvoirs administratifs, des politiques de santé et d'éducation.

Les familles sont quotidiennement confrontées à des difficultés sur le plan pratique, psychologique et social

La littérature scientifique évoque très peu la famille dans le cas spécifique du « handicap rare », et traite davantage du polyhandicap, multihandicap ou surhandicap. Les travaux ciblant l'enfance évoquent essentiellement les questions relatives à l'annonce du handicap, aux soins, démarches, diagnostics et processus d'intégration scolaire et d'orientation en établissements.

La situation de handicap rare et de polyhandicap est source de nombreuses difficultés pour les familles et ces difficultés peuvent s'aggraver avec l'âge de la personne. Elles peuvent résulter de plusieurs facteurs : aggravation de la

situation clinique et des déficiences, rupture dans les prises en charge, insuffisante disponibilité des ressources et des aides adaptées en raison de la rareté de l'atteinte et de sa méconnaissance par les professionnels, et parfois absence de diagnostic ou bien orientation inadaptée, lourdeur et complexité de la prise en charge, difficultés de communication. D'autres facteurs comme les ressources financières de la famille, le statut social des parents ou encore les ressources de chacun des membres de la famille et du groupe famille, interfèrent également dans le devenir de ces situations complexes.

Les familles peuvent être confrontées à la difficulté du diagnostic et du pronostic, voire à l'errance diagnostique en raison de l'association de plusieurs troubles et la méconnaissance par les praticiens de syndromes rares. Cette difficulté de diagnostic suscite parfois colère, sentiment d'impuissance et génère une grande solitude pour les familles.

La multiplicité des déficiences peut entraîner une augmentation du nombre de soins à dispenser au sujet. Ceci peut nécessiter de multiples consultations de spécialistes, parfois éloignés du domicile parental. Aussi, la vie de la famille comprenant un enfant atteint d'un handicap rare, comme pour d'autres handicaps complexes, est étroitement dépendante des services spécialisés ou généraux qui acceptent d'aider le sujet et qui ont les compétences pour le faire. Il est à noter que les soins de santé « ordinaires » peuvent être rendus complexes par la difficulté de communiquer, d'évaluer la douleur et sa cause. Le rôle des parents qui connaissent bien l'enfant et ses modes d'expression est important pour guider le praticien.

La diversité des problèmes existant dans une même famille confrontée au handicap, suscite exceptionnellement la mise en place d'un plan global de soins, mais fait souvent intervenir un patchwork de services, souvent déconnectés les uns des autres.

Dans tous les cas, cela impose une disponibilité importante de la famille. Dans ce contexte, les ressources économiques et relationnelles (familiales, amicales et sociales) dont la famille dispose pour faire face aux multiples consultations, hospitalisations, maladies de leur enfant atteint d'un handicap complexe sont déterminantes.

Il est à noter que les travaux scientifiques s'intéressent de manière quasi exclusive aux mères, laissant encore dans l'ombre le vécu, les souhaits des pères, frères et sœurs et grands-parents.

Les besoins des familles ne sont pas suffisamment évalués

Les évaluations, pas toujours systématisées, de la nature de l'aide à apporter à ceux qu'on appelle « les aidants naturels » font l'objet d'un intérêt récent.

Dans le cadre de la politique inclusive et de la raréfaction des accueils en internat avant l'adolescence, les familles doivent davantage gérer au quotidien les soins de leurs enfants ou adolescents. Il est admis que mieux les familles seront soutenues, plus facilement elles accepteront d'assumer au quotidien les soins et l'éducation de leur enfant dans le cadre d'un externat ou d'un service à domicile. Par ailleurs, il n'est pas rare qu'un enfant accueilli dans un établissement se trouve sans solution à l'âge adulte et donc retourne vivre dans sa famille.

Le rôle positif des associations est souligné concernant la connaissance des demandes des familles et l'évaluation de ce qui leur est proposé. Les associations jouent aussi un rôle important de propositions concernant les aides et le soutien aux familles.

Il apparaît que ce sont surtout les mères qui bénéficient de l'aide et du soutien des professionnels et ce sont elles qui, le plus souvent, évaluent leur efficacité.

Les familles veulent être écoutées, reconnues comme compétentes et partenaires, disposer d'une information plus accessible, pouvoir bénéficier de temps de répit. Les aides directes aux familles recensées proposent : des séjours de répit, une aide ponctuelle à domicile, une aide financière, un soutien psychologique individuel ou en groupe, une reconnaissance de la pénibilité de l'aide à apporter, de la formation et de l'information.

L'aide spécialisée proposée aux familles n'est pas de même nature ni de même intensité dans la petite enfance, l'enfance, à l'adolescence et à l'âge adulte. Pour les adultes, le personnel des établissements spécialisés est moins qualifié que celui des établissements pour enfants. Par exemple, le nombre d'éducateurs spécialisés, de rééducateurs, de psychologues est moins important dans les MAS (Maisons d'accueil spécialisé), dans les foyers à double tarification que dans les établissements pour enfants. Cette involution du nombre et de la qualification du personnel dans les établissements mais également à domicile, conduit la famille à se sentir moins soutenue, au moment même où des problèmes majeurs peuvent émerger avec la puberté et l'avancée en âge. Par ailleurs, si les établissements pour enfants jeunes incluent systématiquement le soutien et l'accompagnement des familles dans leur projet, ce n'est pas le cas pour les adolescents et les adultes.

Notons que lorsque les parents vieillissent, la place des frères et sœurs auprès de la personne handicapée prend une importance centrale.

La manière de concevoir et de mettre en œuvre l'aide aux familles a beaucoup évolué

Aujourd'hui, la famille est davantage considérée. L'accent est mis sur les compétences, sur le « savoir », le « savoir-être », le « savoir-faire » des parents

et également sur l'analyse de leurs ressources personnelles et celles de leur environnement. La manière de penser le soutien est désormais formulée en termes de formation et de mise en compétence de la famille pour favoriser son adaptation mais aussi soutenir le développement de ses capacités à pallier les manques, les indisponibilités des professionnels, comme en témoignent les travaux sur les aidants familiaux.

Plus récemment encore, l'accent a été mis sur la nécessaire prise en compte de la diversité des micro-environnements autour du système familial et la manière dont ils interagissent entre eux (école, travail, lieux de loisirs...).

Il faut noter le rôle important joué en France par les associations de parents et d'amis de personnes handicapées tant sur le plan économique (elles gèrent les établissements) que sur le plan de la recherche et de l'innovation en matière de dispositifs éducatifs, de soins, d'aides techniques et aussi dans la valorisation des capacités de création et d'adaptation des familles.

Enfin, les travaux font davantage état des souffrances de familles qu'ils n'analysent les processus créatifs, originaux qu'elles développent et qui pourraient permettre d'ouvrir des pistes de modalités d'accompagnement plus en adéquation avec les spécificités du vécu des familles.

Concernant le partenariat parents/professionnels, tous les écrits soulignent la nécessité d'une co-construction de l'intervention par les professionnels et les familles et associant si possible, les personnes handicapées. Ce partenariat peut aussi concerner la formation (organisation de formations associant professionnels et familles), la conception d'établissements ou de services ou encore le partenariat dans la recherche.

De par leur position respective, soignants et membres de la famille acquièrent, au contact de la personne handicapée, des connaissances différentes car ils vivent des moments différents de la vie de la personne et dans des conditions différentes. Dans cette dynamique de réflexion, il est conseillé de concevoir des espaces de rencontre entre familles et professionnels pour un échange d'informations et une prise en charge co-pensée et co-crée.

Les parents rapportent souvent que les établissements et les structures de service ont parfois des difficultés à prendre en compte les spécificités et la complexité des besoins de leur enfant. La rareté et la complexité imposent que les équipes puissent créer des conditions pour le soin, l'éducation, l'accompagnement de ces personnes qui n'est pas toujours possible, faute de personnel, de formation...

Du fait de la complexité particulière et/ou de la rareté du handicap (par exemple, une déficience sévère associée à une épilepsie avec une marche autonome, l'autisme associé à une cécité avec une mobilité réduite), celui-ci peut être considéré comme non prioritaire quel que soit l'endroit car « hors

agrément ». Cette situation peut conduire la famille à devoir confier l'enfant à un établissement qui lui signifie d'emblée qu'il n'est pas forcément adapté. Dans ce contexte, la créativité de l'équipe et celle de la famille devront être soutenues et mobilisées. Il s'agit dans ce cas, avec l'aide des professionnels spécialisés, de la famille et les spécificités du lieu d'accueil d'imaginer des adaptations d'espace, de pédagogie, de fonctionnements inédits uniquement pour cet enfant. Il n'est pas rare que par la suite, ces adaptations servent à d'autres enfants.

La transmission entre générations de certaines pathologies complexifie le vécu des familles

Dans certains cas, la rareté et l'importance de la pathologie interrogent l'inscription de la personne en situation de handicap dans la chaîne des générations. Que cette transmission soit réelle (génétique) ou imaginaire, dans tous les cas, elle implique de manière plus ou moins importante les ascendants, les descendants, ceci parfois sur plusieurs générations. Cette transmission a des conséquences à court, moyen et long terme sur la vie des familles. Lorsque ce qui est ainsi transmis ne peut être intégré psychiquement, cela constitue une sorte d'héritage négatif aux effets potentiellement pathologiques pour le sujet et le groupe familial.

Une des particularités de la maladie de Huntington est que cette maladie génétique autosomique dominante constitue un handicap avant même qu'elle ne soit manifeste. Le diagnostic de maladie de Huntington implique non seulement le patient mais aussi sa famille (apparentés génétiques mais également conjoints et compagnons). Les descendants deviennent « sujets à risque ». Les conjoints sont confrontés au fardeau que constituent la maladie du patient et la transmission potentielle à la descendance. Ces aspects font que le rôle des descendants et des conjoints dans la prise en charge de patients n'est pas comparable à d'autres maladies non génétiques. La présence dans la famille d'un ascendant atteint induit une anticipation anxieuse et une vision péjorative de l'avenir. Elle impose une prise en charge de la famille et des proches des patients.

L'approche économique de la compensation du handicap se heurte à la difficulté d'appréhender la notion de bien-être

Si l'on entend « handicaps rares » au sens retenu pour cette expertise, la mesure du coût économique de ces situations nécessite une réflexion méthodologique sur les indicateurs qu'il conviendra de mesurer. En effet, que l'on souhaite évaluer les dispositifs d'aide existants ou approcher plus généralement le coût du handicap, il ne suffit pas de prendre en compte le montant

des dépenses effectivement engagées, ce qui reviendrait à mesurer le coût des politiques du handicap. Il faut mettre en regard le résultat obtenu grâce à ces dépenses.

Les travaux conduits sur les dispositifs d'aide à l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap sévère, permettent d'illustrer la nécessité de mettre en regard coût et avantage ainsi que la difficulté de cette opération. Les analyses publiées montrent que dans la plupart des cas, la mise en place d'emplois subventionnés génère des gains nets, à la fois pour la personne en situation de handicap, quel que soit le niveau de handicap, et pour le contribuable. Cependant, restreindre l'analyse aux gains et pertes monétaires, ne rend pas compte des changements qualitatifs qui s'opèrent dans la vie des personnes concernées par le dispositif. L'utilisation d'indicateurs d'efficacité thérapeutique, comme le font certaines études, n'apporte pas l'information qui manque pour évaluer l'efficacité de ces dispositifs, sauf à supposer que ces indicateurs capturent la qualité de vie subjective des personnes.

Dans le cas des handicaps rares, l'évaluation économique des dispositifs d'aide suppose donc de résoudre un problème de fond : comment intégrer dans l'analyse le bien-être de personnes qui se trouvent dans des situations singulières et mal connues, et communiquent souvent difficilement ?

Évaluer le coût des handicaps rares confronte à la même difficulté méthodologique, puisqu'il s'agit d'estimer la dépense minimale nécessaire pour permettre aux personnes dans ces situations d'atteindre le niveau de bien-être qu'elles auraient sans handicap.

Les deux types d'approches utilisées dans le cas du handicap en général, apparaissent difficilement transposables. Les travaux adoptant une approche objectiviste des niveaux de vie (méthode d'équivalence de revenus) ont construit des outils élaborés pour évaluer les coûts réels du handicap, en évitant le problème de la contrainte budgétaire pesant sur les ménages. Cependant, cette méthode suppose implicitement que la satisfaction retirée des biens de consommation choisis comme indicateur est globalement identique que l'on soit ou non en situation de handicap. Le deuxième type d'analyses repose sur des évaluations subjectives du coût du handicap. Dans le cas des handicaps rares, outre les problèmes de taille d'échantillon et l'obstacle de la complexité cognitive, cette méthode semble hasardeuse, sinon dénuée de sens : elle suppose en effet que les personnes se forgent une représentation subjective de ce que serait leur vie quotidienne sans handicap, pour estimer le revenu supplémentaire qui leur serait nécessaire pour atteindre le niveau de bien-être qu'elles auraient avec leur revenu actuel mais sans handicap.

Une piste à explorer consisterait à examiner la qualité de vie de ceux qui vivent et travaillent au contact quotidien des personnes en situation de handicaps

rares. En effet, la singularité des situations fait d'eux les seuls témoins susceptibles de formuler un jugement global sur le bien-être des personnes si elles ne peuvent le faire elles-mêmes. Par ailleurs, qu'ils soient professionnels ou non, ces aidants sont amenés à faire des choix ordinaires (choisir un logement, travailler à temps partiel, changer de travail...), a priori comparables à ceux de n'importe quels autres individus. Et l'on peut faire l'hypothèse que ces choix intègrent, comme paramètres, les caractéristiques fines de la situation des personnes aidées. À condition de pouvoir formuler quelques hypothèses vérifiables empiriquement sur la forme de cette intégration, analyser la situation des aidants ouvre la voie à la mesure des coûts indirects du handicap sur l'entourage, mais aussi probablement à une analyse indirecte du bien-être des personnes en situation de handicaps rares.

Recommendations

En préambule, le groupe d'experts souhaite rappeler qu'il existe un cadre conventionnel et légal qui fixe certains principes généraux devant guider les actions et recherches mises en œuvre concernant les personnes présentant un handicap rare. C'est dans le respect et dans l'esprit de ces principes que les recommandations ont été élaborées.

Premièrement, la France a signé en 2008 et ratifié en 2010 la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées, rappelant que l'ensemble des Droits de l'Homme s'applique aux personnes handicapées. Cette convention repose sur des principes généraux (article 3), notamment :

- « le respect de la dignité intrinsèque, de l'autonomie individuelle, y compris la liberté de faire ses propres choix, et de l'indépendance des personnes ;
- la non-discrimination ;
- la participation et l'intégration pleines et effectives à la société ; (...)
- l'égalité des chances ;
- l'accessibilité (...). ».

La convention insiste aussi sur des points plus particuliers, tels que le droit à l'éducation (article 24), en demandant aux États parties de veiller à ce que le système éducatif pourvoie à la scolarisation des personnes handicapées à tous les niveaux.

Cette convention doit constituer le cadre de référence pour toute action concernant les personnes atteintes de handicaps rares. Le rappeler est important car l'ampleur des difficultés qu'elles rencontrent au quotidien (en termes de communication, de mobilité, d'adaptation aux situations...) risque de placer le respect de leurs droits au second plan. Les experts insistent sur la nécessité d'adapter ces principes généraux pour les personnes atteintes de handicaps rares et de réinterroger la signification de ces droits et la manière de les mettre en œuvre concrètement avec les personnes et leur famille. Il est nécessaire d'engager une réflexion, par exemple, sur comment permettre la possibilité de choisir son lieu de vie (article 19, autonomie de vie et inclusion dans la société), lorsque la personne a besoin d'un accompagnement très spécifique et d'expertises très spécialisées. Une telle réflexion est fondamentale pour l'ensemble des principes et droits énoncés dans la convention. Concernant la non-discrimination, le groupe d'experts attire l'attention sur la question de la discrimination génétique dont peuvent faire l'objet des personnes à risque de développer une pathologie conduisant à un handicap rare. Ce point nécessite une réflexion d'ordre législatif.

Deuxièmement, les recommandations énoncées dans le cadre de cette expertise collective ont vocation à être articulées avec les plans d'actions nationaux existants. Aussi, plusieurs d'entre elles renforcent des éléments déjà présents dans le Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013. Le groupe d'experts souligne la nécessité

de rechercher une synergie entre les plans nationaux (Plan maladies rares, Schéma handicaps rares) dont certains aspects peuvent se recouvrir, notamment lorsqu'une maladie rare a pour conséquence de générer un handicap rare. Il s'agit d'articuler les plans sans les confondre.

Troisièmement, les propositions faites dans cette expertise concernant le développement de la recherche et de la formation sur le handicap rare s'inscrivent en cohérence avec les recommandations de l'Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap (Rapport triennal de 2011).

Ainsi, toutes les propositions énoncées dans ce rapport d'expertise s'appuient sur ces trois cadres et s'inscrivent dans la volonté de :

- reconnaître toute personne comme un sujet de droit ;
- reconnaître que la déficience, fut-elle sévère ou multiple, n'est pas synonyme d'« inéducabilité » et que toute personne dispose de potentiels susceptibles d'être développés, maintenus ou préservés ;
- considérer la personne comme acteur dans les interventions et dispositifs qui la concernent ;
- contribuer à la qualité de vie des personnes dans tous les domaines (santé physique et psychologique, éducation...) et ceci tout au long de leur vie ;
- favoriser la participation dans les actes les plus simples du quotidien (toilette...) comme dans les activités sociales (éducation, travail, loisirs...), celle-ci pouvant prendre des formes très diverses en fonction des personnes, de leur entourage et de leurs attentes ;
- maintenir l'accompagnement y compris en situation de déclin des capacités.

I. Faire évoluer la définition des handicaps rares

En France, la notion de handicaps rares a pour origine la problématique des personnes, enfants ou adultes, qui ne trouvaient pas de prise en charge adaptée dans les établissements médico-sociaux existants et pour lesquelles il était nécessaire de penser des modes de prise en charge et d'accompagnement très spécifiques, c'est-à-dire techniques et/ou personnalisés, adaptés à leurs incapacités. Intégrée à la politique française, la notion de handicaps rares a permis de rendre visible la situation de ces personnes auparavant exclues de tout dispositif institutionnel ou exposées à une prise en charge inadaptée. L'identification de cette population a aussi servi à interroger et transformer les modes de prise en charge proposés.

Cependant, la définition des handicaps rares centrée sur les déficiences est réductrice. Elle ne prend pas en compte le caractère multidimensionnel et systémique de la définition internationale du handicap établie par la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF) de l'OMS et la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées (2006), notamment au regard de la participation sociale. Elle n'est pas conforme non plus à la définition française du handicap donnée par la Loi pour l'égalité des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées du 11 février 2005. L'ensemble des rapports préparatoires au Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013, et le Schéma lui-même, conviennent que la définition actuelle est insatisfaisante : elle ne rend pas compte de la réalité et ne peut constituer le cadre opératoire dont les objectifs et les actions définis par le Schéma ont besoin.

Décrire les situations dans le cadre de la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé

Si la définition dans la législation française a permis d'identifier certaines catégories de personnes, elle n'est opératoire ni d'un point de vue scientifique, ni d'un point de vue politique. Pour caractériser les handicaps rares, il est nécessaire de se référer à un cadre conceptuel précis et reconnu aujourd'hui.

Le groupe d'experts recommande d'utiliser la CIF pour décrire la situation des personnes présentant des handicaps rares. La description de ces situations de « handicaps rares » avec la CIF permettra :

- de caractériser la nature et la gravité des déficiences sur la base des fonctions physiologiques atteintes ;
- d'identifier les activités de la vie quotidienne (des plus élémentaires aux plus complexes) que la personne peut réaliser seule ou ne peut effectuer

qu'avec une aide, en précisant la nature des aides nécessaires (techniques et/ou humaines) pour chaque activité ;

- d'identifier les obstacles et les facilitateurs environnementaux, comme par exemple, les modalités de médiation, de soutien et d'accompagnement disponibles ou qui font défaut, et les compétences de l'entourage ;
- de décrire les évolutions, ou à l'inverse, les régressions de participation sociale qui en résultent.

Ce travail de description préalable est nécessaire pour préciser la définition initialement donnée par le législateur et qui combinait deux critères : un taux de prévalence faible ($<1/10\ 000$) et le recours à des expertises très spécialisées.

Construire une définition évolutive des handicaps rares

Sur la base d'un travail de description à partir de la CIF, **le groupe d'experts recommande** de modifier la définition réglementaire des handicaps rares en intégrant l'approche multidimensionnelle propre à rendre compte de leur nature systémique, complexe et évolutive. Cette définition doit rester ouverte à l'intégration de nouvelles configurations de handicaps rares.

Cette recommandation vise à favoriser l'utilisation d'une terminologie commune au niveau national et international. Le caractère commun de cette terminologie est un préalable indispensable au partage des pratiques et à l'avancée des travaux scientifiques.

II. Mieux identifier et évaluer les situations de handicaps rares

L'obstacle premier à la mise en place d'une action adaptée pour les personnes présentant un handicap rare est l'absence de détection de la complexité de leur situation. Celle-ci peut concerner non seulement les personnes pour lesquelles aucune solution adaptée n'a été proposée, mais aussi celles faisant l'objet d'une orientation inadéquate. Dans le premier cas, les difficultés rencontrées pour trouver un dispositif adapté devraient conduire à mieux analyser et évaluer les différents paramètres responsables de la situation de handicap. Dans le deuxième cas, les solutions trouvées n'ont pas permis la mobilisation d'interventions suffisamment adaptées. En effet, la complexité des déficiences peut en masquer certaines, comme par exemple dans le contexte d'une déficience intellectuelle sévère, de troubles graves de la personnalité ou de troubles du spectre autistique.

Sensibiliser les professionnels de santé, de l'éducation et du champ médico-social à l'identification des personnes présentant un handicap rare

La méconnaissance de certaines situations de handicaps rares conduit à des prises en charge qui bien souvent ne prennent en compte ni les obstacles générés par la complexité des déficiences, ni les capacités disponibles pouvant être développées. Il est donc de la plus haute importance que les professionnels de santé, de l'éducation et du champ médico-social disposent d'outils et d'informations nécessaires à la détection des difficultés et à l'évaluation efficace des situations afin de concevoir un accompagnement adapté.

Le groupe d'experts recommande de sensibiliser les professionnels à l'identification des handicaps rares et à l'orientation vers les dispositifs existants tels que les Centres de ressources handicaps rares, les Centres de référence maladies rares et les Centres de référence spécialisés.

Cela suppose de s'adresser aux professionnels confrontés à ces situations en première ligne et de développer les supports les plus pertinents pour une diffusion de l'information à leur intention (site web...).

Élaborer, valider et diffuser des procédures de diagnostic systématique des déficiences masquées par un contexte de déficiences multiples

Il existe un risque important d'absence de détection de déficiences ou incapacités dans certaines situations de handicaps comme celles des personnes souffrant de problèmes de communication ou de déficiences intellectuelles. Par exemple, le dépistage des déficiences sensorielles simples ou multiples associées à certaines déficiences intellectuelles ou à d'autres troubles comme l'autisme, permettrait des ajustements de prise en charge qui prennent en compte l'impact des déficiences sensorielles, ainsi que le style d'adaptation construit par la personne au cours des années où la déficience n'était pas reconnue, notamment lorsqu'il s'agit d'adultes.

Le groupe d'experts recommande d'élaborer et de valider des procédures de diagnostic systématique des déficiences qui pourraient être masquées par la complexité du tableau clinique et de les diffuser à partir des Centres de référence, Centres de ressources, Maisons départementales pour les personnes handicapées.

Évaluer la situation de la personne dans son environnement

Les personnes atteintes de handicaps rares présentent particulièrement le risque que leurs compétences et aptitudes ne soient pas reconnues ni évaluées.

Une évaluation de leurs compétences fonctionnelles doit tenir compte du contexte dans lequel elle se déroule et de l'environnement humain et matériel des personnes, qui peuvent favoriser ou non l'expression de leurs compétences.

En particulier, il semble important d'inclure l'entourage familial et les proches afin de bénéficier de leur expertise pour alimenter cette évaluation et préciser les besoins de la personne.

Le groupe d'experts recommande de toujours prendre en compte l'environnement dans l'évaluation des déficiences et des compétences des personnes. Il souligne également la nécessité d'une évaluation, à tout âge de la vie, des capacités et déficiences des personnes ainsi que de leurs besoins et ceux des proches (familles, aidants informels et/ou professionnels). Cette évaluation doit considérer les trajectoires de vie, montrant les ressources déjà mobilisées et les obstacles rencontrés.

Sur le plan méthodologique, cela suppose l'adoption d'une approche systémique, qui prend le temps d'analyser les interrelations multimodales du sujet avec son environnement.

Le groupe d'experts suggère de vérifier la pertinence de l'outil réglementaire Geva (Guide d'évaluation des besoins de compensation de la personne handicapée, qui s'appuie sur la CIF) pour évaluer des situations repérées par les équipes d'accueil et pouvant relever des handicaps rares et de l'adapter en conséquence (notamment dans le volet 6 : activités et capacités fonctionnelles). Il conviendrait aussi d'examiner, avec les professionnels, les adaptations humaines et techniques nécessaires pour recueillir l'expression des personnes présentant des difficultés de communication.

Sur le plan des moyens, cela suppose des services de référence capables de mener à bien ces observations, confrontations et analyses croisées entre acteurs positionnés différemment par rapport à la personne et à son environnement.

III. Améliorer la visibilité, l'accessibilité et l'efficacité des dispositifs existants

La problématique des « handicaps rares » est liée à la planification du schéma médico-social, c'est-à-dire à la création et l'organisation des services et établissements d'accompagnement. Le handicap rare a été défini comme résultant de la combinaison de deux critères : un taux de prévalence faible d'une forme de handicap, associé au besoin d'un accompagnement spécialisé et technique. En conséquence, les Centres de ressources nationaux handicaps rares ont été conçus comme des plateaux techniques mobiles intervenant dans des institutions réparties sur l'ensemble du territoire.

Mettre en place une personne ou une équipe référente « handicap rare » par inter-région

Les Centres de ressources sont focalisés sur des combinaisons particulières de déficiences, qui ne représentent pas l'ensemble des situations concernées par la notion de handicaps rares. Cette dernière désigne des situations très diverses, potentiellement évolutives dans le temps et différentes d'un point à un autre du territoire en fonction des dispositifs existants.

Il apparaît nécessaire de compléter le dispositif des Centres de ressources par la mise en place, au niveau inter-régional, d'une personne, ou d'une équipe, détentrice des savoirs et techniques nécessaires pour intervenir dans toutes situations de handicap rare, à disposition des établissements, services et familles.

Le groupe d'experts recommande de créer des postes inter-régionaux pour des professionnels spécialisés dans l'identification et l'évaluation des situations de handicaps rares, pour aider à l'étude des cas individuels, en partenariat avec les Maisons départementales pour les personnes handicapées (MDPH), l'Éducation nationale, les Agences régionales de santé, les Centres de ressources nationaux handicaps rares et les Centres de référence spécialisés.

Les missions de ces professionnels seraient multiples :

- analyser les situations singulières posant problème, notamment en termes d'orientation ;
- être en appui des acteurs (professionnels, aidants, enseignants, familles, associations...) impliqués dans la prise en charge des personnes ;
- travailler avec les établissements médico-sociaux et scolaires d'une région pour améliorer l'offre de services ;
- aider à la collecte d'informations utiles pour permettre un ajustement législatif, administratif et organisationnel adéquat ;
- repérer les cas où des adaptations des services et dispositifs ont été performantes pour en partager l'expérience.

Concernant le premier point, ces professionnels auraient pour tâche d'identifier, d'examiner et d'analyser les situations singulières pour lesquelles la MDPH ne trouve pas de solution ou pour lesquelles une « orientation par défaut » est prononcée. L'analyse de ces situations devrait leur permettre de comprendre les raisons des difficultés d'orientation et de repérer les situations relevant des handicaps rares. Concernant le deuxième point, ces professionnels pourraient, en se déplaçant dans les structures d'accueil, évaluer les dispositifs d'accompagnement, leur adéquation et leur pertinence dans le temps, la situation des handicaps rares étant souvent évolutive. Il importe à cet égard que ces professionnels considèrent leurs rôles et leurs missions en complément de ceux des établissements.

La fonction de veille au niveau des évaluations, des outils et des méthodes nécessite que ces professionnels soient intégrés dans un réseau national leur permettant d'accéder aux connaissances techniques et spécialisées nécessaires pour décrypter et analyser les situations individuelles. La comparaison des situations individuelles, la bonne connaissance du secteur médico-social d'une région, le travail en « réseau national » ainsi qu'une formation continue devraient permettre à ces professionnels d'acquérir les compétences nécessaires pour proposer aux MDPH une orientation et une prise en charge adaptées.

Favoriser l'accès aux soins en limitant les obstacles administratifs

Les difficultés que toute personne peut rencontrer, car inhérentes à l'organisation du système de santé, à celle du secteur médico-social et à leur défaut d'articulation, sont potentialisées dans le cas des handicaps rares pour lesquels aucun cadre spécifique n'est prévu. En particulier, les différences de financements publics entre les établissements médico-sociaux (Conseils généraux, familles et Assurance maladie) et les hôpitaux de court et moyen séjours (Assurance maladie) influent sur l'orientation des personnes. Ainsi, pour des raisons financières ou d'accessibilité, il arrive que les personnes soient dirigées vers un hôpital de court séjour plutôt que vers une structure adaptée. De même, la gestion du quotidien occupant un nombre d'heures non négligeables pour les aidants et les personnes elles-mêmes, tout allègement administratif est susceptible de diminuer le fardeau du handicap.

Le groupe d'experts recommande la fluidification de l'accès aux soins par la mise en place de dispositifs de financement adaptés.

Un dispositif de financement attaché à la personne quel que soit le lieu de sa prise en charge pourrait être expérimenté et faire l'objet d'une évaluation médico-économique.

Pour les personnes qui vivent à domicile, ce financement pourrait être un forfait de maintien à domicile incluant toutes les prestations requises par l'état de la personne, en termes de soins, d'accompagnement et de bien-être. Ceci impliquerait d'une part la rédaction d'un cahier des charges individualisé dépassant le cadre du seul soin et d'autre part, que les professionnels concernés (médicaux, paramédicaux, auxiliaires de vie) soient rémunérés par patient pour une période de temps et non plus à l'acte comme actuellement (dispositif en expérimentation aux Pays-Bas pour la maladie de Huntington).

De plus, certains handicaps rares sont liés à des pathologies chroniques voire incurables. Imposer le renouvellement d'une ALD (Affection longue durée) dans ces cas-là est inutile voire impossible à réaliser pour des personnes dont l'état se détériore ou qui ne sont pas en situation de gérer le renouvellement

de leurs droits, ce qui conduit à des ruptures de prise en charge et à l'intervention de services sociaux. La possibilité d'obtention d'une ALD à vie pour ces situations pourrait être envisagée.

Par ailleurs, dans un système où l'agrément des établissements est lié à un type de déficience ou de pathologie, les personnes présentant un handicap rare sont confrontées à un défaut d'accueil lié à la multiplicité de leurs déficiences. Par exemple, les personnes ayant des troubles du comportement et une maladie organique sont difficilement acceptées en hôpital psychiatrique ainsi qu'en établissement médico-social.

Le groupe d'experts recommande d'examiner les causes de cloisonnement entre les établissements sanitaires et médico-sociaux et au sein de chaque catégorie et de réviser le système d'agrément fondé sur les seules déficiences ou pathologies.

IV. Reconnaître les spécificités de l'accompagnement des personnes ayant un handicap rare à tous les âges de la vie

Les personnes présentant un handicap rare sont dans une situation singulière dans la mesure où l'utilisation et le développement de leurs capacités sont intrinsèquement liés à des aides humaines et techniques. Cette dépendance forte ne définit pas, à elle seule, la situation de la personne. Quelle que soit la sévérité de ses déficiences, il faut considérer que la personne peut apprendre et se développer ou tout au moins que son déclin peut être limité. La meilleure qualité de vie possible pour la personne et son entourage doit rester un objectif quelles que soient leur situation et son évolution.

Mettre en place des protocoles particuliers favorisant le potentiel de développement des personnes et leur participation à la vie sociale

La situation de handicap pour un individu donné se réorganise et se reconstruit au cours du temps d'une part, et selon les évolutions du contexte social et culturel, d'autre part. Les modalités et les objectifs des interventions sont donc à concevoir comme un processus dynamique capable à la fois de fournir les réponses aux évolutions de la situation de handicap et de garantir les continuités sociales et affectives indispensables à la construction et au maintien de l'identité, au bien-être et à la qualité de vie de la personne et de ses proches. Cette dynamique concerne tous les êtres humains, mais les personnes présentant un handicap rare sont en situation de grande vulnérabilité. Plus que d'autres, elles dépendent des autres pour que leurs attentes et leurs potentiels soient reconnus et mis en lien avec les attentes et possibilités du milieu social.

Le groupe d'experts recommande l'élaboration de protocoles d'intervention qui tiennent compte des besoins spécifiques identifiés chez les personnes présentant un handicap rare.

Des critères de qualité de vie doivent être définis afin de guider les actions contribuant au développement et au bien-être de la personne dans son environnement. Par exemple, il conviendra de veiller à ce que les interventions qui visent au renforcement de l'autonomie de la personne ne conduisent pas à augmenter son isolement.

Il existe chez certaines personnes présentant un handicap rare une grande vulnérabilité aux changements de l'environnement social. Ainsi, en plus d'un protocole d'intervention bien adapté, la stabilité et la compétence des dispositifs d'accompagnement sont un facteur essentiel de qualité de vie. L'organisation matérielle et administrative des structures d'accompagnement ne suffit pas à créer cette stabilité et cette compétence. Les conditions de sécurité ressenties dépendent de la présence d'accompagnateurs stables, bien formés et capables d'ajustement permanent. Cela exige la réduction du turnover des personnels et le maintien d'une activité de formation tout au long de la pratique professionnelle.

Renforcer les possibilités de scolarisation des enfants présentant un handicap rare

Plus que pour tout élève présentant une déficience, la scolarisation des élèves présentant un handicap rare suppose la promotion de systèmes favorisant les apprentissages pour tous. Les travaux montrent l'importance d'enseignements s'organisant autour de la pédagogie par projets et ambitionnant le développement du potentiel et le bien-être de chacun. Ils relèvent également le rôle joué par la mobilisation de soutiens humains, techniques, pédagogiques et financiers à l'attention des intéressés, des établissements et de leurs personnels, soutiens mis en œuvre à partir d'une évaluation précise des besoins éducatifs des élèves et d'une bonne connaissance de leurs effets sur les capacités de la personne et de l'environnement.

Le groupe d'experts recommande de développer des parcours personnalisés de scolarisation mobilisant les acteurs du secteur scolaire, éducatif et sanitaire autour du devenir de l'enfant et incluant un projet de transition allant au-delà de l'adolescence.

Dans la ligne des recommandations générales faites précédemment, le groupe d'experts suggère pour ce qui concerne la scolarisation, de s'appuyer sur les unités d'enseignement ainsi que sur le socle commun de compétences pour bâtir des parcours de scolarisation mobilisant les acteurs du système scolaire, médico-social et sanitaire autour du devenir des élèves et de leur accueil dans

la communauté scolaire. La sollicitation par les acteurs du système scolaire des Centres de ressources handicaps rares, des Services d'éducation spéciale et de soins à domicile (Sessad) ou d'autres acteurs du secteur médico-social devrait à cet égard leur permettre d'élaborer et de mettre en œuvre des stratégies éducatives complexes ;

Il s'agit également de :

- développer des outils permettant une évaluation des besoins éducatifs par l'intermédiaire d'une équipe pluridisciplinaire en incluant notamment des éléments spécifiques aux handicaps rares dans l'outil GEVAsco ;
- développer des outils facilitant la différenciation des pratiques pédagogiques, la planification des processus éducatifs ainsi que le développement de synergies entre les secteurs éducatif, médico-social et sanitaire. Il peut alors s'agir de pallier le manque d'outils d'évaluation à même de cerner précisément les besoins et les aptitudes et qui devront tenir compte des émotions de l'enfant, de ses capacités cognitives, de ses modes de communication ;
- développer des formations spécifiques aux handicaps rares à l'attention des personnels provenant d'horizons professionnels différents ;
- se doter d'un appareil statistique offrant des données fiables et internationalement comparables renseignant sur les conditions d'accès aux droits, sur les apprentissages ainsi que sur l'impact des aménagements et des soutiens.

Développer les compétences des intervenants et les aider à prendre en compte les spécificités des handicaps rares

La vulnérabilité des personnes présentant un handicap rare limite toute expression univoque de leurs attentes et de leurs compétences. Leur développement n'est possible qu'à travers la rencontre avec d'autres personnes capables de comprendre leur situation et de co-construire avec elles les outils et les objectifs permettant de réduire leur situation de handicap, à la fois par les ajustements du milieu et par le recours à leurs capacités internes. Cette disponibilité d'un milieu favorable et sensible à ces situations concerne toute la chaîne des dispositifs sociaux, professionnels ou non. Elle implique donc la mise en œuvre de moyens de formation visant à rendre effective cette disponibilité.

Le groupe d'experts recommande de développer les compétences des différents intervenants/professionnels à travers des formations continues, le développement d'outils méthodologiques et un accompagnement par des personnes ressources.

La formation de ces professionnels suppose bien sûr de les repérer (personnels médico-administratifs, éducatifs, scolaires, sociaux, sanitaires...) et de définir les compétences à acquérir permettant d'aborder les spécificités des handicaps rares.

Des modules sur les handicaps rares peuvent être proposés dans le cadre de formations initiales ou continues plus générales sur le handicap.

Concernant les aidants, il convient de développer des formations à la prise en charge de situations quotidiennes en fonction de leurs demandes.

Une attention particulière doit être portée à la prévention et à la prise en charge des difficultés et des troubles comme le *burn-out* des professionnels, l'épuisement des aidants et des proches.

V. Mieux connaître les handicaps rares

Les connaissances et l'expertise, lorsqu'elles portent sur une situation « rare », nécessitent d'être mutualisées au niveau national et rapprochées des informations recueillies dans d'autres pays. Cela suppose de se doter de larges bases de données populationnelles répondant à la fois à des objectifs de surveillance et de recherche, et permettant de combler en partie le déficit de connaissances observé dans ce domaine. Il est cependant difficile d'envisager aujourd'hui la mise en place d'un système d'information permettant de précisément connaître la prévalence en France de toutes les situations de handicap rare. La réflexion a donc porté plus précisément sur la capacité à repérer un certain nombre de ces personnes sur une base populationnelle, c'est-à-dire sans biais a priori. Ces personnes pourraient faire l'objet d'enquêtes ponctuelles complémentaires en réponse à des questions spécifiques préalablement explicitées. En complément, des bases de données exhaustives pourraient être constituées sur des pathologies spécifiques.

Augmenter les connaissances dans le domaine des handicaps rares suppose également l'articulation, la confrontation, le croisement permanent entre pratiques, connaissances et savoirs : savoir des personnes concernées, de leurs familles, des professionnels et des chercheurs. Dans certains domaines, il s'agit de réduire le décalage existant entre les connaissances acquises par les pratiques, les recherches et leurs applications dans les dispositifs de soins, accompagnement, éducation. C'est à partir de cette mise en commun de savoirs, savoir-faire et d'expériences, et grâce à des collaborations inter-sectorielles et pluridisciplinaires que pourront se créer une culture professionnelle commune et une co-construction du savoir s'inscrivant dans la durée.

Repérer les situations de handicaps rares en France

En tenant compte des éléments de définition proposés, il s'agit d'améliorer ou de compléter les systèmes d'information déjà en place afin disposer de données utiles à des fins politiques (adaptation des dispositifs d'accompagnement, c'est-à-dire de soins, d'éducation, de soutien, d'hébergement...) et à des fins

scientifiques (production des connaissances). Ces systèmes auront pour objectif de rassembler de l'information concernant les situations problématiques en termes d'interaction entre spécificités de la personne, dispositifs d'accompagnement, environnement humain et matériel.

Le groupe d'experts recommande d'évaluer la faisabilité de quatre modalités de recueil de données standardisées :

- l'extraction des données pertinentes à partir du système d'information réglementaire des Maisons départementales des personnes handicapées qui comporte les évaluations réalisées à partir du Geva ;
- un dispositif spécifique de remontée d'informations à partir des Maisons départementales des personnes handicapées et des établissements et services médico-sociaux sur les situations pour lesquelles aucune solution satisfaisante n'a été trouvée compte tenu de la complexité ou de la rareté de la situation des personnes ;
- l'introduction de questions spécifiques dans un système de recueil d'information déjà mis en place en France sur une large population comme l'enquête Handicap-Santé afin de repérer des handicaps rares dès la phase de filtrage et de disposer ainsi d'un accès à des populations de tous âges pour des enquêtes spécifiques (par exemple, les surdicités en France chez les personnes âgées de plus de 60 ans) ;
- l'élargissement de la zone géographique couverte par l'enregistrement exhaustif et pérenne des déficiences neurosensorielles et développementales sévères de l'enfant afin de disposer en France d'estimations plus précises de la prévalence des handicaps rares chez l'enfant pour en améliorer la connaissance épidémiologique, mieux comprendre leur variabilité spatiale (variations des marqueurs génétiques et de l'environnement y compris socio-économique) et faciliter la participation des patients à des recherches.

Certains de ces dispositifs de recherche pourraient, pour des situations spécifiques, avoir un développement européen voire international. En effet, l'avenir des connaissances sur les handicaps rares passe par des collaborations renforcées au sein d'une infrastructure globale susceptible de coordonner les efforts de recherche et de stimuler les interactions entre les acteurs. Des exemples dans le champ des maladies rares (réseau international sur la maladie de Huntington) pourront constituer des supports utiles à la réflexion.

Par ailleurs, le groupe d'experts insiste sur le risque de levée d'anonymat dans les bases de données, risque lié à la rareté des situations dans un lieu donné. Il est nécessaire de réfléchir à des solutions éthiques et déontologiques pour protéger les personnes et leurs familles tout en garantissant la qualité du recueil.

Renforcer la mission de mutualisation des connaissances du Groupement national de coopération handicaps rares

Le Groupement national de coopération handicaps rares créé en 2011 rassemble les missions transversales des Centres nationaux de ressources handicaps rares (formation, recherche, réseau, communication).

Le groupe d'experts recommande de renforcer la mission de mutualisation des connaissances du Groupement national de coopération handicaps rares concernant tous les types de situations de handicaps rares (pas seulement celles à composante sensorielle). Ceci, à la fois dans une dimension d'aide pratique aux professionnels, aux personnes atteintes, et à leurs familles mais aussi dans une perspective de lien entre recherche et action.

Il s'agit de favoriser un rapprochement entre la connaissance et les pratiques en valorisant les connaissances de terrain et en utilisant mieux celles issues des travaux de recherche, en créant par exemple une plateforme de partage des données provenant de sources diverses (école, MDPH...) et pouvant associer chercheurs, associations de patients, professionnels...

Cette mission peut comporter plusieurs volets :

- mutualisation et circulation des connaissances ;
- animation du réseau des personnes référentes inter-régionales ;
- mise à disposition de ressources méthodologiques ;
- participation à des démarches internationales (portail Orphanet, recherches, groupes de réflexion...).

VI. Développer des recherches

Le développement insuffisant de la recherche dans le champ des handicaps rares peut s'expliquer d'une part par la rareté, la complexité et l'hétérogénéité des conditions étudiées et d'autre part par la difficulté d'accès à ces populations en raison de sources de données dispersées et insuffisantes. Dans ce domaine, plus encore que dans d'autres, une recherche centrée sur les préoccupations et les intérêts des personnes concernées et de leurs familles est nécessaire. Ces recherches doivent aussi porter sur les questions soulevées par les professionnels.

Favoriser des collaborations de recherche entre chercheurs et professionnels

Le groupe d'experts recommande un dispositif de financement permettant la réalisation de projets de recherche communs associant chercheurs

académiques et professionnels. Ces projets devront être soutenus par des procédures de reconnaissance institutionnelle dans l'évaluation de ce type de recherche.

À terme, ce type de partenariat doit favoriser l'existence de pôles de recherche bien identifiés sur les handicaps rares, pouvant apporter une expertise et contribuer à la mutualisation des connaissances.

Développer des recherches sur des méthodes de recueil de données directement auprès des personnes quel que soit leur niveau de compétences

Les recherches des dernières décennies ont été marquées par un intérêt croissant pour le recueil auprès des patients eux-mêmes des informations les concernant. Cependant, de nombreuses difficultés méthodologiques sont à lever dès lors que le niveau cognitif des patients ou leurs capacités sensorielles ne permettent pas d'évaluer leur situation sur des dimensions mettant en jeu leur propre perception.

Le groupe d'experts recommande de développer les recherches qui s'appuient sur les compétences et aptitudes des personnes présentant un handicap rare pour recueillir des informations concernant leur vécu, leurs demandes, leur expérience, et ne pas s'en tenir uniquement à ce qu'en disent les proches. Ceci nécessite d'adapter et de développer différentes méthodes de recueil de données (méthodes classiques telles que l'entretien et l'observation directe, autres méthodes telles que l'enregistrement et l'analyse de vidéos, l'observation participante...) en tenant compte des modalités d'expression des personnes.

Initier des recherches sur les compétences et aptitudes spécifiquement développées par les personnes présentant un handicap rare

Les handicaps rares, du fait de leur spécificité, peuvent apporter des éléments de compréhension de processus qui concernent d'autres populations. Ainsi, certaines questions soulevées par les handicaps rares rejoignent des problématiques de recherche fondamentale comme par exemple le rôle de la sensorialité dans le développement de toute personne ou encore « l'attention conjointe multisensorielle » dans les situations d'interaction entre deux personnes.

Le groupe d'experts recommande de soutenir des travaux fondamentaux de recherche sur les compétences et aptitudes développées par les personnes présentant un handicap rare. Ces recherches peuvent éclairer des notions plus générales et enrichir les connaissances utiles aux handicaps rares et à d'autres situations.

Promouvoir des recherches sur les handicaps rares à tous les âges de la vie

Le groupe d'experts a identifié plusieurs thématiques de recherche (non exhaustives) à développer et qui pourraient contribuer à une meilleure connaissance des personnes présentant des handicaps rares et de leurs proches. Ces projets de recherche peuvent faire appel à différentes disciplines (sciences humaines et sociales, sciences de la vie...), voire être interdisciplinaires.

Il conviendrait, par exemple, d'étudier les processus du développement du langage et de la communication, mis en place par la personne présentant un handicap rare, tout au long de sa vie, en tenant compte de la dimension interactionnelle de la communication et l'ancrage social du langage. Une attention particulière pourrait être portée sur les méthodes permettant de comprendre les manifestations corporelles porteuses de sens et à partir desquelles il est possible d'engager des échanges communicatifs et de favoriser la co-construction d'expressions symboliques. Par ailleurs, une mutualisation des données disponibles sur les différents terrains d'investigation au niveau international contribuerait à une meilleure connaissance des compétences langagières chez les personnes présentant un handicap rare.

Concernant la scolarisation et l'éducation, les recherches pourraient s'intéresser aux facteurs facilitant ou entravant les apprentissages des jeunes présentant un handicap rare en milieu ordinaire et en milieu spécialisé, à la cohérence de leurs parcours éducatifs ainsi qu'à leur inscription sociale et professionnelle. Cela permettrait de repérer les formes d'innovation développées pour rendre l'environnement scolaire réceptif à la diversité des besoins éducatifs des élèves, d'analyser leur impact sur les apprentissages et en termes d'autonomie, pendant et au-delà de la période de scolarisation.

Des recherches sont à développer sur les difficultés rencontrées par les familles, non seulement durant l'enfance de la personne qui présente un handicap rare, mais aussi durant l'adolescence et l'âge adulte. Des recherches pour une meilleure compréhension des processus de résilience et d'adaptation permettant aux familles de faire face sont à encourager. Ces recherches devront s'intéresser au « groupe famille » ainsi qu'à tous ses membres (père, mère, fratrie, famille élargie) dans une visée systémique.

Enfin, il convient de développer des recherches méthodologiques et appliquées sur la mesure du bien-être et ses déterminants chez les personnes présentant un handicap rare ainsi que chez leur entourage. Ces recherches sont indispensables pour disposer d'indicateurs permettant d'évaluer les dispositifs d'aide mis en place et pour guider l'accompagnement des personnes.

Analyse

1

Contexte historique et politique

Avec le « Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013 » (2009), le politique s'est emparé de la question des « handicaps rares ». L'objet de ce chapitre est de retracer l'émergence et l'évolution de cette problématique dans l'histoire de la politique française du handicap. Nous montrerons que la catégorie « handicaps rares » résulte avant tout d'une approche pragmatique liée au contexte politique français, qui a permis et permet toujours de prendre en compte la diversité des « personnes handicapées ». À l'époque de la mise en place d'une politique du handicap de type catégoriel, la notion « handicaps rares » a rendu visibles ceux qui échappaient à cette catégorisation, c'est-à-dire à la procédure médico-administrative qui lui était liée et qui déterminait les modalités de la prise en charge de la personne. Autrement dit, la notion « handicaps rares » apparaît dans l'histoire politique française du handicap comme un outil ayant permis d'identifier (dans une population « homogénéisée » par le statut « personnes handicapées ») les personnes nécessitant une prise en charge spécifique. Dans les autres pays européens, la notion n'apparaît pas en tant que telle, d'autres notions sont utilisées. Au niveau de l'Union Européenne, la problématique apparaît au début des années 2000 sous une terminologie légèrement différente, celle de « personnes ayant un handicap de grande dépendance ».

D'un point de vue méthodologique, ce chapitre est essentiellement basé sur une revue de la littérature grise pour ce qui concerne la notion « handicap rare » et sur une revue de la littérature scientifique pour les aspects plus généraux relatifs à l'histoire socio-politique du handicap. Pour ce chapitre, comme pour les autres, nous avons été confrontés à l'absence de littérature scientifique (française ou étrangère) sur la question, la notion « handicaps rares » étant avant tout une catégorie politico-administrative. La littérature grise repérée permet de retracer globalement l'histoire de cette notion, de poser certains jalons et d'analyser le contexte de son émergence et de son utilisation. Ce chapitre est divisé en quatre sections. La première présente le contexte politique dans lequel émerge la notion ; la seconde retrace l'évolution de la notion dans les textes et rapports officiels ; la troisième décrit le dispositif mis en place ; la quatrième aborde l'existence de la notion dans les autres pays européens et sa traduction au niveau de l'Union Européenne.

Le contexte : émergence d'une problématique en lien avec la constitution d'un secteur médico-social important

Bref historique de la politique du handicap en France

La politique française du handicap est récente (Ebersold, 1997 ; Winance et coll., 2007). Elle émerge progressivement au cours du 20^e siècle de la conjonction de deux histoires, elles-mêmes issues de plusieurs évolutions. L'une concerne les enfants, l'autre les adultes. Ces deux histoires se croisent, s'influencent, pour finalement se rejoindre dans la notion de « handicap » et dans la politique qui lui est associée. Dans le champ de l'enfance, cette histoire est marquée par les évolutions suivantes :

- le développement dès le 18^e siècle d'une volonté éducative envers ceux considérés comme inéducables (les sourds, les aveugles puis les idiots...) ;
- l'obligation scolaire en 1882 qui place l'école face à des enfants, alors qualifiés d'anormaux, qu'elle ne peut intégrer. Cette situation va conduire à la création de dispositifs spécialisés de scolarisation pour ces enfants (classes de perfectionnement, instituts spécialisés), dispositifs qui tout au long du siècle, évoluent corrélativement à la représentation de ce qu'est l'éducation spécialisée (Ebersold et Detraux, 2003) et à la définition de l'enfance anormale. Ainsi, dans les années 1940, se constitue le champ de l'enfance inadaptée (Chauvière, 1980).

Dans le champ des adultes, l'histoire du traitement social des personnes atteintes de déficience connaît un tournant à la fin du 19^e siècle et au début du 20^e siècle. Ce tournant prend forme à partir de trois évolutions majeures :

- l'émergence de la logique de socialisation des risques et des droits sociaux (Ewald, 1986 ; Castel, 1995), pour les accidentés du travail (loi de 1898 sur les accidents du travail) puis les mutilés de guerre (régime de pensions en 1919) ;
- le développement, suite à la première guerre mondiale, des pratiques de réadaptation professionnelle et des dispositifs de réinsertion dans l'emploi d'abord pour les mutilés de guerre, puis pour les accidentés du travail (Romien, 2005) ;
- la volonté des invalides civils de pouvoir eux aussi bénéficier de ces mesures de réadaptation professionnelle (Ville, 2008).

Le point commun de ces deux histoires est une même volonté de réadaptation des adultes et des enfants atteints de déficiences, volonté qui apparaît dans la première moitié du 20^e siècle. Celle-ci a conduit à la création d'associations et d'établissements spécialisés. À partir des années 1930, certains invalides civils¹¹, puis plus tard des parents d'enfants « inadaptés » se regroupent dans des associations (Barral, et coll., 2000 ; Barral, 2007). Leur objectif est de

11. L'Association des Paralysés de France (APF) est créée en 1933, la Ligue pour l'adaptation du diminué physique au travail (Adapt) en 1929.

sortir les personnes atteintes de déficiences des hospices et asiles dans lesquels elles sont encore hébergées, et de leur proposer une réadaptation et réintégration professionnelle (Zafiropoulos, 1981 ; Ville, 2010). Durant les années 1950-60, suite à la création de la Sécurité sociale qui ouvre l'accès à un certain nombre de moyens, notamment financiers, les établissements spécialisés destinés à l'hébergement et à la rééducation des « enfants inadaptés »¹² (Pinell et Zafiropoulos, 1978) ou des adultes invalides, infirmes... se multiplient considérablement. Créés par les associations de personnes handicapées ou les associations de familles, avec l'appui et l'aide des neuro-psychiatres infantiles¹³, ils sont gérés par elles, mais fonctionnent, après 1945, avec des fonds publics (prix de journée instauré par la Sécurité sociale). Tout un secteur médico-social se met donc en place, en articulant initiatives privées et interventions de l'État (Muel-Dreyfus, 1980 ; Tricart, 1981 ; Valarié, 1996).

En 1975, deux lois votées en même temps, structurent et formalisent la politique française du handicap : la loi d'orientation en faveur des personnes handicapées (Loi n° 75-534) et la loi sur les institutions médico-sociales (Loi n° 75-535). La première donne un cadre général à la politique du handicap : elle institue le champ et officialise l'usage du terme pour désigner toutes les personnes atteintes d'une déficience quelle qu'elle soit, unifiant les deux champs auparavant séparés, de « l'enfance inadaptée » et des adultes (invalides, mutilés de guerre, infirmes...). Cette loi d'orientation ne définit pas « le handicap », mais énonce l'ensemble des droits ouverts aux personnes reconnues handicapées via une procédure. La deuxième loi organise le secteur médico-social qui s'était largement développé dans les années 1950 et 1960. Ensemble, ces deux lois mettent en place un traitement catégoriel du handicap dans la mesure où l'obtention de droits suppose la reconnaissance par des commissions départementales¹⁴ d'un statut de personnes handicapées. Ce statut est obtenu via une procédure médico-administrative au cours de laquelle un taux d'incapacité est attribué à la personne, taux qui conditionne l'ouverture de ses droits (allocation adulte handicapé, allocation compensatrice pour

12. Les associations de familles handicapées sont plus tardives et apparaissent dans le champ de la déficience mentale ; les premières associations locales autour du handicap mental sont créées à la fin des années 1940, l'Union Nationale des Amis et Parents d'Enfants inadaptés, l'Unapei, qui les regroupe, est créée en 1960.

13. Cette spécialité se met en place à cette époque ; les neuro-psychiatres infantiles trouvent dans les institutions spécialisées un cadre privilégié d'activité leur permettant de fonder leur légitimité et reconnaissance face aux autres professionnels médicaux, notamment de la psychiatrie publique.

14. Commission départementale de l'éducation spéciale (CDES) et Commission technique d'orientation et de reclassement professionnel (Cotorep). Ce sont des commissions administratives composées de 24 membres, notamment 3 conseillers généraux, des représentants des organismes débiteurs de prestations sociales (dont un médecin conseil des organismes de sécurité sociale), des représentants des établissements accueillant des personnes handicapées, des représentants des associations, 2 représentants des organisations syndicales (salariés/employeurs). Avant le passage en commission, l'instruction des dossiers est réalisée par une équipe technique à dominante médico-sociale (composée notamment d'un médecin, une assistante sociale et un représentant du service public de l'emploi).

tierce personne, orientation en établissement spécialisé...). À travers cette procédure, la personne est « étiquetée » comme membre ou non-membre d'une catégorie, celle des « personnes handicapées » (Winance, 2004). Ce traitement « écrase » donc, d'une certaine manière, la diversité des personnes, puisque les mêmes droits sont attribués à tous selon leur taux d'incapacité.

Émergence d'une problématique : « Ces enfants qui nous questionnent », « surhandicapés », « plurihandicapés », « polyhandicapés »

Au moment où le secteur médico-social se structure, suite à la création massive d'établissements de soins et de séjours, émerge une nouvelle problématique, celle de l'hébergement et de la prise en charge de certains enfants. Ces enfants étaient, auparavant, comme les autres enfants, soit cachés dans les familles, soit placés dans des asiles et hospices. Ils restent des enfants comme les autres dans la mesure où il se développe pour eux aussi une volonté éducative¹⁵ et d'amélioration de la prise en charge¹⁶, mais ils s'en distinguent dans la mesure où les établissements de l'époque ne les intègrent pas ou mal, voire les refusent¹⁷. Différents acteurs, professionnels ou parents, se saisissent de cette problématique. Au début des années 1960, un groupe de médecins hospitaliers s'alarme de la situation des enfants souffrant de déficience mentale sévère associée à d'autres déficiences, « abandonnés » en famille ou à l'hôpital. Ce groupe (auquel participent les Dr Zucman et Tomkiewicz) fonde en 1965 un comité de réflexion sur la situation de ces enfants, le Comité d'étude, de soins et d'action permanente (CESAP)¹⁸, avec des objectifs en termes d'actions, de connaissances et de formation à destination des professionnels. En 1969, est créé, à l'initiative d'Henri Faivre (père d'un enfant sourdaveugle)

15. Concernant cette volonté d'éducation, voir l'expérience du Reverdi, Institut Médico Pédagogique dont l'équipe a réfléchi sur les difficultés de ces enfants « multi-handicapés », leurs besoins, les moyens éducatifs à mettre en place pour eux et a écrit son expérience (Le Reverdi, 1975).

16. Le premier rapport trouvé sur cette question (cf. infra) soulignera l'importance de la qualité des services à destination de ces enfants : « La gravité et la complexité de leur état ne doit plus légitimer aucune action de simple garderie comme il était habituel d'en rencontrer en internat, en externat mais aussi dans des formules plus neuves – et en principe dynamiques – telles que les services de soins et d'éducation à domicile. » p. 35. (Zucman et Spinga, 1984)

17. Les raisons de ce refus sont multiples. Une étude plus approfondie serait nécessaire pour les analyser. On peut cependant faire l'hypothèse que ces enfants sont des enfants « trop handicapés » et donc « trop éloignés » de la norme rééducative qui anime ces établissements médico-sociaux et qui conduit à une normalisation ambivalente (Winance, 2004). La rationalité hospitalière qui sous-tend le secteur médico-social conduit sans doute à un effet sélectif concernant les personnes intégrées via les établissements spécialisés, qui aboutit au rejet de certains enfants et adultes. Une autre raison est liée aux agréments et aux modes de financement des établissements définis en fonction des déficiences (sur ce sujet voir le chapitre économique de cette expertise).

18. Dont l'acronyme signifie aujourd'hui « Comité d'étude et de soins auprès des personnes polyhandicapées » ; le terme polyhandicap ne faisait pas partie du nom initial.

le Clapeaha (Comité de liaison et d'action des parents d'enfants et d'adultes atteints de handicaps associés), comité transversal aux associations existantes de personnes et de parents, l'objectif étant de réfléchir et d'organiser des actions à destination des enfants « ayant des handicaps associés » sans solution d'hébergement. Le Clapeaha se donne deux missions : recenser les cas des enfants « plurihandicapés » refusés par les établissements ou ne trouvant pas de prise en charge adaptée et promouvoir, dans les associations qui le composent, des réalisations adaptées à chaque catégorie de handicaps associés (Clapeaha, 1969 et 1976). Dans la même ligne d'idées, en 1979 (donc après la loi de 1975), est créée l'Handas, une association issue de la collaboration entre l'APF (Association des paralysés de France), l'Unapei (Union nationale des associations de parents de personnes handicapées mentales et de leurs amis), le Clapeaha (Comité de liaison et d'action des parents d'enfants et d'adultes atteints de handicaps associés) et des associations d'infirmes moteurs cérébraux, dans le but de gérer des établissements à destination de personnes polyhandicapées (associant un handicap moteur et mental important) (Unapei, 1997 ; Handas, 1999). La structuration du secteur médico-social a rendu visible la problématique des enfants pour qui n'existait encore aucune solution, ou inversement pour lesquels les structures existantes se révélaient inadaptées, les reléguant dès lors dans le domaine de la « non prise en charge », et a impulsé une série d'initiatives, dans le champ associatif. « Ces enfants » sont, à l'époque, désignés par plusieurs termes tels qu'« enfants multihandicapés », « atteints de handicaps associés » et constituent un groupe hétérogène et relativement important en nombre. Progressivement, à l'intérieur de cette population hétérogène, seront distingués différents groupes correspondant à des problématiques différentes (et demandant des actions, des prises en charge... différentes).

En 1983, un groupe de travail¹⁹, à partir de deux enquêtes, évalue le nombre de ces enfants entre 88 000 et 135 000 (prévalence entre 5,5 et 9 % des enfants âgés de moins de 20 ans) (p. 2 Zucman et Spinga, 1984) et procède à une première clarification des termes ; il différencie trois réalités (Zucman et Spinga, 1984) :

- le plurihandicap, « association circonstancielle de handicaps physiques (sic) [sensoriels] (par exemple surdité et cécité) » ;
- le polyhandicap, « le handicap grave à expressions multiples avec restriction extrême de l'autonomie et déficience intellectuelle sévère » ;
- le surhandicap, « surcharge progressive d'une déficience physique, psychique ou mentale par des troubles d'apprentissage ou par des troubles relationnels ».

19. À l'initiative de H. Faivre, la Direction de l'Action Sociale demande au CTNERHI de constituer ce groupe. Il sera dirigé par E. Zucman et se réunira entre avril 1983 et 1984. Ce groupe de travail rassemble les professionnels et les parents qui réfléchissent à cette question depuis le courant des années 1960.

Puis, ils constatent : « Il est tristement évident qu'à partir du moment où un enfant est atteint de deux handicaps graves, il risque de ne trouver sa place dans aucun établissement médico-éducatif spécialisé ; cependant ce trait est pratiquement le seul que ces enfants aient en commun : les déficiences, les incapacités qui s'intriquent, leur type, leur intensité, leurs processus de survenue sont diversifiés à l'extrême, conduisant chaque enfant à une situation originale de handicap complexe, qui nécessite des aides multiples individualisées. » (p. 19 Zucman et Spinga, 1984). La problématique est celle du « rejet [de ces enfants] des institutions » (p. 3), faisant d'eux et de leurs familles, « les exclus des exclus » (p. 7). L'objectif du groupe de travail était de faire un état des lieux sur les connaissances disponibles concernant les besoins spécifiques créés par la coexistence de handicaps multiples chez l'enfant et la nature des réponses qui leur sont faites, puis de rédiger des propositions d'action. Pour cela, le rapport explore quatre axes de réflexion : recherche théorique (définition et recherche d'un vocabulaire commun), bilan concernant les services et structures existantes, bilan des compétences professionnelles nécessaires et enfin l'articulation des besoins et des réponses. La problématique pointée par le rapport est double : premièrement l'exclusion d'un certain nombre d'enfants des établissements existants et plus fondamentalement, l'impossibilité pour ces enfants de rentrer dans la procédure habituelle de catégorisation et de prise en charge qui en découle, et deuxièmement, la nécessité d'une prise en charge individualisée. Cette prise en charge individualisée est considérée comme essentielle pour chacune des trois catégories identifiées, mais prend des formes légèrement différentes. Le rapport décrit une « spécificité des services et établissements en fonction des trois groupes » (p. 36 Zucman et Spinga, 1984). Concernant les enfants plurihandicapés, l'accent est mis sur leurs difficultés de communication et de perception qui les isolent et entravent leur développement intellectuel, comportemental... Pour ces enfants, le rapport insiste sur la technicité des prises en charge et sur l'importance d'un personnel formé à l'utilisation des diverses techniques de communication. Concernant les enfants polyhandicapés, le rapport montre l'importance de la rééducation et des soins médicaux, associés à une volonté éducative, cette prise en charge nécessitant un nombre important de professionnels. Enfin, concernant les enfants surhandicapés, l'accent est mis sur la prévention via l'accompagnement des parents, puis sur l'effort éducatif et la stimulation des enfants. Dans ce rapport, la différence entre plurihandicap et polyhandicap réside donc dans deux éléments : la présence d'une déficience intellectuelle sévère chez les enfants polyhandicapés et le degré de technicité des prises en charge, plus faible pour ceux-ci, en raison d'un potentiel supposé (et évalué comme) moindre de développement. Comme nous le verrons dans la suite, ces deux critères se retrouveront à plusieurs reprises dans les définitions.

Ces travaux déboucheront sur la publication, en 1986, d'une circulaire (n° 86-13) relative à l'accueil des enfants et adolescents présentant des handicaps associés. Cette circulaire reprend les définitions données par le groupe

et détaille les actions que les Directions départementales des affaires sanitaires et sociales (DDASS) doivent entreprendre à la fois pour estimer les besoins (en termes de prise en charge des enfants atteints de handicaps associés) et pour adapter les prises en charge à ces besoins. La circulaire pointe la situation particulièrement critique des enfants atteints de polyhandicap, population importante en nombre. C'est à partir et à l'intérieur de la problématique générale du rejet de certains enfants par les établissements, en se distinguant de certaines catégories d'enfants, notamment de la question du polyhandicap, qu'apparaît la question des « handicaps rares ». En même temps, la référence à la population des personnes polyhandicapées restera une constante, la frontière entre les personnes relevant de l'une ou l'autre catégorie restant toujours incertaine, malgré la définition officielle du polyhandicap, en 1989²⁰. Enfin, si au départ, cette problématique concerne les enfants, progressivement, avec l'avancée en âge de ces enfants, celle-ci sera étendue aux adultes, puis aux adultes vieillissants.

Une catégorie politico-administrative : apparition et évolution de la notion de « handicaps rares » dans les textes officiels

Le contexte dans lequel apparaît la notion « handicaps rares » est celui de la décentralisation et de la délégation aux départements d'un certain nombre de compétences en matière d'aide sociale et de planification des établissements et services. Ce terme²¹ apparaît en 1986 dans le cadre de la loi sur les institutions médico-sociales (loi n° 75-535). Il est intégré à l'article 3 de cette loi, par la loi n° 86-17 adaptant la législation sanitaire et sociale aux transferts de compétences en matière d'aide sociale et de santé. L'article 3 traite de la création et transformation des établissements d'hébergement à caractère social

20. La différenciation entre la question du polyhandicap et celle du « handicap rare » se fait à la fin des années 1980 lorsque se pose la question de la décentralisation. Le polyhandicap ne sera pas considéré comme rare, mais comme comprenant un nombre suffisant d'enfants justifiant une planification départementale des créations de place. La notion de « polyhandicap » est définie par l'article 1 des annexes 24ter (décret n° 89-789), en lien avec des recommandations concernant la prise en charge des enfants et adolescents polyhandicapés, qui doit reposer sur un projet global individualisé, un projet alliant de façon subtile à la fois le thérapeutique, le pédagogique et l'éducatif (Mouraille, 2000). Un plan de création de places sera initié. Ainsi on passera de 423 places en 1985 à 2 645 en 1996 (Mouraille, 2000). La prise en charge des enfants polyhandicapés continuera cependant de poser certains problèmes, débouchant sur la création, en 1996, du Groupe Polyhandicap France (GPF) constitué par 7 associations regroupant des professionnels ou des familles (c'est-à-dire, l'Association Marie-Hélène, Les Papillons Blancs de Paris-APEI 75, l'Asseph, l'Handas, le Cesap, le Clapeaha et l'AFSR).

21. Notre travail, basé sur une revue de la littérature, n'a pas permis d'identifier d'où provient la notion. En effet, comme nous l'avons vu, les notions utilisées au début des années 1980 sont celles d'handicaps associés, multihandicaps, plurihandicaps, polyhandicaps, surhandicaps. La notion « handicaps rares » n'apparaît pas dans le rapport du CTNERHI. Tracer l'historique complet de la notion relèverait d'un travail d'archives et d'histoire plus important.

ou médico-social, création et transformation qui sont soumises à l'avis de la commission régionale ou, lorsque ces établissements sont destinés à héberger des personnes atteintes de handicaps rares, à l'avis de la commission nationale des équipements sanitaires et sociaux. La notion « handicaps rares » est également introduite à l'article R.712-16 du Code de la Santé publique par le décret n° 91-1410 du 31 décembre 1991 relatif à l'organisation et à l'équipement sanitaire. Ce décret fixe les modalités de fonctionnement du Comité national de l'organisation sanitaire et sociale (Cnoss) et des Comités régionaux de l'organisation sanitaire et sociale (Cross). L'article R.712-16 précise la distribution de compétences énoncée dans la loi n° 75-535 : il stipule l'obligation pour le ministre chargé de l'action sociale de consulter la section sociale du Comité national de l'organisation sanitaire et sociale pour les « projets de création, de transformation et d'extension importante d'établissements destinés à héberger des personnes atteintes de handicaps rares », mais il renvoie à un décret la définition de la liste de ces établissements. Ce contexte législatif et politique pose donc les questions de la programmation et de la planification des structures dans le secteur du handicap. Il s'agit de définir ce qui relève d'une compétence départementale, régionale ou nationale.

En 1993, à la demande du Ministre des Affaires Sociales, de la Santé et de la Ville, Dominique Le Vert, est constitué un groupe de travail, animé par deux membres de l'Igas (Inspection générale des affaires sociales), J. Bordeloup (président) et F. Toujas (rapporteur), et devant aborder deux problématiques : d'une part, l'insuffisante adaptation des équipements et services destinés aux personnes handicapées aux cas des enfants et adultes multihandicapés, d'autre part, la difficulté de la création de structures nationales orientées vers les handicaps rares, du fait de la décentralisation et de la déconcentration administrative (lettre de mission en annexe du rapport Bordeloup). La mission est clairement centrée sur la question de l'organisation des équipements et services pour les personnes « multihandicapées », notion retenue par le groupe car elle englobe l'ensemble des personnes atteintes de handicaps associés quels qu'ils soient, y compris les personnes « polyhandicapées »²². Si le groupe donne une définition du multihandicap²³ volontairement large et la plus inclusive possible, il insiste corrélativement, tout au long du rapport, sur les difficultés à définir le « multihandicap », « [c]es difficultés [prouvant], d'une part, que les notions de multihandicap, polyhandicap, plurihandicap, sur-handicap et handicap rare sont largement évolutives. Elles témoignent, d'autre part, du fait que toute tentative de définition fait référence à des éléments médicaux mais aussi à des éléments largement sociaux et donc plus contingents. » (p 9-10 Bordeloup, 1994).

22. La première proposition du groupe est d'ailleurs d'élargir la définition du polyhandicap donnée par la circulaire de 1986 et reprise par celle de 1989. Cette proposition ne sera pas suivie.

23. Définition retenue : « Le multi-handicap est une association de déficiences graves avec un retard mental moyen, sévère ou profond (quotient intellectuel inférieur à 50) entraînant une dépendance importante à l'égard d'une aide humaine et technique permanente, proche et individualisée. » (p. 12 Bordeloup, 1994)

On retrouve donc sous le terme « multihandicap » une population hétérogène, dont chaque cas est, au final, considéré comme particulier et non-catégorisable²⁴. La question de l'organisation des établissements est abordée sous ses différentes facettes : la connaissance des besoins, le cadre législatif, la séparation du sanitaire et du médico-social qui pose problème pour la prise en charge des personnes « multihandicapées » (ayant besoin de soins importants et d'un projet éducatif), le statut des différents établissements (maisons d'accueil spécialisées, foyers à double tarification) et les problèmes qui en découlent concernant leur financement²⁵ et leur organisation (quel est le meilleur niveau territorial d'identification et de planification des besoins ?), l'amélioration de la prise en charge des personnes multihandicapées, qui doit être personnalisée et comporter une dimension éducative. Si le groupe préconise pour les handicaps rares une planification inter-régionale élaborée après consultation du Cnoss et pour les autres handicaps – dont le polyhandicap –, une combinaison de la planification régionale et des schémas départementaux (p. 47 Bordeloup, 1994), il constate aussi le flou de la notion « handicaps rares » et recommande la constitution d'un groupe de réflexion pour la définir ainsi que la nature des structures appelées à accueillir ces personnes.

Suite au rapport Bordeloup, la question de la définition des « handicaps rares » se pose de manière explicite. L'administration a besoin d'une définition dans le but politico-pratique de déterminer les projets d'établissements (création, extension, définition) pour lesquels il sera nécessaire de consulter le Cnoss. La circulaire DAS/RVAS n° 96-429 du 5 juillet 1996, premier texte officiel à aborder cette question de la définition du « handicap rare », explicite clairement cet enjeu : « Le fait d'avoir confié au Cnoss une compétence consultative relative à la création de structures accueillant ces formes de handicap entraîne *ipso facto* que le nombre de personnes concernées est trop peu important pour relever systématiquement d'une programmation départementale ou régionale, l'appréciation des besoins devant s'effectuer fréquemment au plan interrégional, voire au niveau national. Ainsi le handicap rare, au sens de l'article R. 712-16 du Code de la santé publique, doit être 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 doit pouvoir 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 dédiées ? ».

24. Le groupe insiste sur la singularité de chaque cas : « Il a souvent été souligné dans le groupe que la lourdeur des handicaps associés dont souffre un enfant fait de cette personne une catégorie à elle seule dont les problèmes nécessitent une approche particulière et individualisée. Dans cette perspective, la notion de groupe au sein des multi-handicapés est contestée. » (p. 11 Bordeloup, 1994).

25. Qui provient de plusieurs sources : l'Assurance Maladie, le Département, et parfois les deux comme dans le cas des Foyers à double tarification. La difficulté est à ce niveau la différenciation entre ce qui relève du soin (pris en charge par l'Assurance Maladie) et ce qui relève de l'hébergement ou de l'aide sociale (pris en charge par le Département).

La citation est longue, mais elle pose les données du problème et indique clairement la raison de la combinaison de deux critères qui reviendront tout au long des débats ultérieurs. Le qualificatif « rare » découle d'un impératif administratif avant tout. Dans le contexte de la décentralisation, la planification des établissements relevant du Cnoss ne peut que concerner des types de handicap pour lesquels une planification n'est pas possible au niveau départemental ou régional. La combinaison des deux critères est en effet nécessaire pour définir le type d'établissements susceptibles de relever d'une compétence nationale : le taux de prévalence faible d'une « forme de handicap », s'il n'est pas associé à une prise en charge particulière, ne justifie pas, en effet, à lui seul, une planification nationale. D'où cette première définition donnée par la circulaire, à titre provisoire : « une configuration (degré d'atteinte et/ou association de déficiences ou incapacités et/ou évolutivité des troubles) 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. ».

Suite à cette circulaire s'engage une réflexion pour déterminer et lister les « handicaps rares ». Pour mener cette réflexion, la circulaire proposait une double méthodologie qui consistait à associer la réflexion théorique à un recensement, au niveau local, d'un côté des personnes pour lesquelles aucun placement n'a été possible ou pour lesquelles un placement « par défaut », inadapté ou hors région a été décidé, d'un autre côté, un recensement des ressources (établissements ayant développé des prises en charge très spécifiques). Le groupe d'experts mis en place rend son rapport en décembre 1996. Il valide la définition provisoire donnée par la circulaire en y ajoutant un élément : la dimension centrale de la communication. Il identifie cinq catégories faisant partie des « handicaps rares » : les sourdaveugles, les aveugles multihandicapés, les sourds multihandicapés, les dysphasiques, un groupe hétérogène de personnes handicapées ayant un handicap (mental, moteur ou sensoriel) associé à de graves problèmes somatiques²⁶. Pour chacune d'entre elles, il donne

26. Il est à noter que dans ce rapport, la définition de la catégorie « handicaps rares » ne se fait pas explicitement par différenciation avec la catégorie « polyhandicap ». Il est d'une part indiqué (p. 2) que « bon nombre de polyhandicapés, de plurihandicapés ou de surhandicapés représentent une masse critique suffisante pour bénéficier d'une programmation départementale ou régionale », d'autre part que certaines personnes atteintes d'un polyhandicap sont atteintes d'un handicap rare parce qu'elles relèvent de l'une des associations de déficiences listées (sourds-aveugles...). Enfin, la dernière catégorie (handicap mental, moteur ou sensoriel associé à de graves problèmes somatiques) sans intégrer le terme « polyhandicap » semble d'ailleurs l'inclure. Le texte du rapport resserre cette catégorie en insistant sur la spécificité de la prise en charge. « Certaines configurations, au sein du multihandicap, peuvent poser de délicats problèmes d'orientation, de coordination entre les différents lieux de soins, et sont exemplaires des refus réitérés d'admission ou de l'exclusion des institutions, mises en difficultés par la fragilité de ces sujets, et leurs hospitalisations fréquentes qui grèvent les prix de journées. » (p. 47, Ministère du travail et des affaires sociales, 1996). En d'autres termes, il s'agirait d'identifier, parmi les personnes polyhandicapées, celles qui seraient atteintes d'un « polyhandicap rare », même si le rapport évite ces termes.

une définition et présente les types de prise en charge. Puis, il formule une proposition concernant le dispositif de prise en charge à mettre en place, dispositif qu'il articule autour de quatre axes. Il propose notamment la création de « centres nationaux de ressources »²⁷ pour chacun des handicaps rares repérés, dont la mission serait d'apporter une expertise aux établissements et de les accompagner dans la définition des prises en charge concernant les handicaps rares²⁸. En 2000, la définition et la liste des « handicaps rares » sont publiées dans le cadre d'un arrêté (arrêté du 2 août 2000, NOR : MESA0022473A). Celui-ci reprend l'ensemble des critères définis auparavant : une configuration rare de troubles ou déficiences (et mentionne la fréquence de la déficience intellectuelle), – la notion de « rareté » est précisée par un taux de prévalence (1/10 000)²⁹ –, la spécificité des prises en charge, et une liste d'associations de déficiences relevant de la catégorie ainsi définie. Dans cet arrêté, il est important de noter que l'enjeu n'est plus seulement celui de l'hébergement mais plus largement de la prise en charge³⁰. En 2003, un décret (n° 2003-1217 du 18 décembre 2003), modifie cette définition, ne retenant que la rareté de certaines associations de troubles ou déficiences et une liste de ces associations « rares ». Le recours à des prises en charge et expertises spécifiques disparaît³¹. Dans ces différents textes qui se succèdent, le législateur hésite entre deux approches pour définir « les handicaps rares » : une première approche qui définit le handicap rare comme l'association de troubles/déficiences et d'une prise en charge spécifique et spécialisée, une deuxième approche qui rabat « les handicaps rares » sur un listing de déficiences précises (la liste ayant d'ailleurs évolué avec les textes). Dans cette première partie de l'histoire de la notion, le qualificatif « rare » fait référence à la situation de la personne, que celle-ci soit identifiée comme une configuration de déficiences et incapacités, ou comme l'association de déficiences et de la spécificité de la prise en

27. Notons que l'idée de ces centres nationaux de ressource a des racines relativement anciennes. S'appuyant sur certaines propositions du rapport du CTNERHI (Zucman et Spinga, 1984), un groupe de travail sur le multihandicap, dirigé par H. Faivre et composé de 13 associations, développe, en 1989, l'idée de mettre en place des « points ressources » (Groupe de travail et d'orientation sur les handicapés, 1989) dont l'objectif serait double : « répondre aux cas de personnes multihandicapées isolées et de professionnels qui se trouvent confrontés ponctuellement à des cas de multihandicaps. » p. 46. À l'époque, l'idée est rejetée par le Ministère.

28. Les autres principes d'organisation de la prise en charge étaient : l'individualisation de sections spécialisées à vocation régionale dans certains établissements et services, pouvant contribuer au maintien à domicile pour les personnes adultes handicapées, l'organisation d'accueils adaptés au sein d'établissements médico-sociaux à vocation polyvalente, et l'intégration de ces structures dans un réseau favorisant la coordination et l'échange. p. 53-54 (Ministère du travail et des affaires sociales, 1996).

29. Nous n'avons pu identifier comment avait été fixé ce taux.

30. Tout au long de cette période, c'est-à-dire entre 1975 et la fin des années 1990, la notion d'hébergement évolue. Au départ, elle désigne essentiellement des établissements spécialisés en internat, progressivement, elle désigne une diversité de prise en charge, en internat ou en externat, ainsi que des services de suivi à domicile. Plus généralement, la conception du secteur médico-social a évolué, les établissements étant progressivement considérés comme des espaces ressources permettant la participation des personnes et l'accent étant mis sur la réalisation du projet individuel de chacun (Ebersold, 2003).

31. Les directeurs des centres ressources critiqueront cette suppression (Dumoulin et coll., 2007).

charge. Dans la seconde partie de l'histoire, l'accent sera mis, sur la rareté des expertises existantes concernant les techniques à utiliser pour accompagner ces personnes.

Une catégorie pragmatique : mise en place des centres nationaux de ressources handicaps rares

La notion « handicaps rares » telle qu'elle a été définie par le groupe de travail de 1996, n'est plus seulement une catégorie politico-administrative, elle est rendue efficace et devient une catégorie pragmatique permettant une action concrète, c'est-à-dire la mise en place d'un dispositif souple pour repérer les situations singulières de « handicap rare » et intervenir dans la prise en charge de ces situations. En effet, à partir du plan d'action élaboré par ce groupe, trois centres ressources sont créés et financés (par l'Assurance Maladie), en 1998, à titre expérimental (ils seront reconduits en 2003)³² :

- le centre Robert Laplane pour enfants, adolescents et jeunes adultes présentant l'association d'une déficience auditive et d'autres déficiences, et pour enfants dysphasiques multihandicapés ;
- le centre la Pépinière pour enfants et adultes déficients visuels avec handicaps associés ;
- le centre du Cresam pour enfants et adultes sourdaveugles et sourds malvoyants.

Ces centres ressources³³ s'organisent à partir de structures existantes et possédant déjà des expertises spécifiques concernant les associations de déficiences sur lesquelles les centres se focalisent³⁴. Suivant les propositions du « Rapport sur les handicaps rares » de 1996, ces centres sont conçus comme des plateaux techniques rattachés à un établissement médico-social ou sanitaire, mais mobiles et déployant leur action sur l'ensemble du territoire national, à la demande des familles, des professionnels ou à leur propre initiative. « Le centre met à la disposition des familles, des personnes handicapées concernées,

32. Voir notamment la lettre DAS/RVAS du 5 mars 1998 (Direction de l'action sociale 1998)

33. On constate dans l'appellation des centres qu'ils sont destinés aux enfants et aux adultes. Ils se distinguent en cela des établissements traditionnels destinés soit aux enfants, soit aux adultes (les établissements médico-sociaux s'organisant autour de deux barrières d'âge, l'une placée à 20 ans, l'autre à 60 ans). Cette distinction entre des établissements pour enfants et des établissements pour adultes se traduit par une différence dans les moyens et les missions, les établissements pour enfants ayant une mission éducative que n'ont plus les établissements pour adultes, d'où des difficultés accrues dans la prise en charge des adultes atteints de handicaps rares. Pour ceux-ci, le passage d'un établissement pour enfants à un établissement pour adultes représente souvent une régression de leurs capacités, celles-ci étant très dépendantes des aides dont ils bénéficient, aides qui deviennent moindres dans les établissements pour adultes et qui perdent leur visée éducative.

34. Un appel à projets a été lancé le 9 mars 2012 « relatif à la création d'un centre de ressources pour les handicaps rares à composante épilepsie sévère ».

des diverses institutions et associations des actions d'aide, de soutien, d'information, de formation, de conseil et d'expertise, mises en œuvre par une équipe spécialisée et expérimentée, réalisant par ailleurs des prises en charge de haute technicité et labellisées au bénéfice des personnes relevant d'un handicap rare au sein de l'établissement. » (Direction de l'action sociale, 1998)³⁵. Les missions sont déclinées en 9 points, que l'on peut regrouper selon trois axes :

- des actions à destination des personnes (diagnostic des situations singulières, dans toutes leurs facettes, médicales, fonctionnelles, sociales... et proposition d'un accompagnement permettant l'élaboration d'un projet de vie et l'amélioration de la vie de la personne) ;
- des actions à destination des professionnels (appui technique, formation sur les handicaps rares) ;
- des actions en termes de constitution des savoirs sur les handicaps rares (recueil des données du terrain concernant les populations suivies, capitalisation et théorisation de leurs expertises en termes d'accompagnement, centralisation des expériences ou connaissances étrangères...).

L'activité de ces trois centres a été évaluée en 2003 par le Conseil en pratiques et analyses sociales (Persuy, 2003), puis en 2008 par l'Anesm (Anesm, 2008), par les directeurs des centres eux-mêmes en 2007 (Dumoulin et coll., 2007). Ces trois rapports soulignent à la fois les réalisations et les difficultés auxquelles se sont heurtés les trois centres nationaux de ressources sur le handicap rare. Sans reprendre en détails ces évaluations³⁶, nous en soulignerons quelques éléments.

De manière générale, l'activité principale des trois centres de ressources, entre 1998 et 2008, a été concentrée sur le suivi des situations individuelles, les centres ayant du mal, en fonction de leurs moyens et de l'augmentation croissante des demandes de suivi, à assurer leurs autres missions, notamment la formalisation de leurs expertises et la constitution des savoirs. Cette augmentation des demandes de suivi individuel peut s'expliquer par l'évolution du contexte politique. La loi 2002-2 du 2 janvier 2002 rénovant l'action sociale et médico-sociale (NOR: MESX0000158L) a introduit des modifications dans le fonctionnement des établissements, elle place l'utilisateur au cœur du dispositif, obligeant les établissements à élaborer, pour chacun, un projet individuel. La loi de 2005 (2005-102 du 11 février 2005) pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées (NOR: SANX0300217L) renforce cette évolution en insistant sur la notion de projet de vie. En outre, cette loi fait de l'intégration en milieu ordinaire une priorité, tout enfant par exemple, devant être inscrit dans l'école la plus proche de son domicile ; d'où une réorientation des établissements. Certains, qui

35. Cette citation reprend exactement la définition donnée p. 54 du rapport de 1996.

36. Nous renvoyons le lecteur aux trois rapports cités pour une description détaillée de l'activité des trois centres.

accueillaient auparavant des enfants atteints d'un seul handicap, s'ouvrent à l'accueil d'enfants plurihandicapés (Anesm, 2008).

Plus spécifiquement, la structuration des centres en équipes pluridisciplinaires, issues et adossées à des établissements anciens, mais amenées à intervenir dans une diversité d'établissements, a permis à ces équipes d'acquérir des expertises très spécialisées. Ces expertises sont d'une nature particulière : elles se situent à l'articulation de savoir scientifiques (théoriques) et de savoir et savoir-faire empiriques (issus de l'action sur le terrain) et sont pour cela elles-mêmes rares³⁷. La nature des interventions menées par les centres nationaux de ressources sont également d'une nature particulière³⁸ puisque les professionnels interviennent pour évaluer des situations singulières, puis proposer des techniques d'accompagnement et d'aide personnalisée sans mettre eux-mêmes en œuvre ces accompagnements, mais en cherchant à transmettre aux professionnels les capacités et savoirs nécessaires pour le faire. Les professionnels des centres nationaux de ressources, du fait de leur positionnement particulier à la fois proche et à distance des situations empiriques, jouent ainsi un rôle de traducteurs, entre les savoirs théoriques et les situations empiriques, entre les différents acteurs impliqués dans une situation particulière, personnes elles-mêmes, professionnels internes ou externes à un établissement, familles, mais aussi plus largement, entre les acteurs locaux et les pouvoirs publics. En effet, traduire, c'est aussi transporter les savoirs et savoir-faire, les faire circuler tout en les transformant en fonction des différents niveaux auxquels ils sont mobilisés. C'est là toute l'originalité et la force du dispositif tel qu'il a été mis en place et a évolué, ce rôle de traducteur³⁹ semble essentiel pour les situations repérées comme faisant partie des « handicaps rares », même si la capitalisation de ces expertises (savoirs et savoir-faire), et leur transfert vers d'autres professionnels (d'une part, à l'intérieur des centres nationaux de ressources, en cas de départ des professionnels, d'autre part, à l'extérieur de ces centres) restent à ce jour limitées⁴⁰ et à développer. Le rapport de 1996 prévoyait la création de centres relais en région, permettant le transfert des connaissances et compétences aux professionnels ; ces centres relais n'ont pas été mis en place. Enfin, la mise en place, suite au plan national d'action, d'un centre de

37. Cette dimension est soulignée dans le rapport du Copas (Persuy, 2003), elle a également été évoquée par les directeurs des centres nationaux de ressources lors de leurs auditions dans le cadre de l'expertise collective.

38. Il serait intéressant d'analyser leur intervention en termes de médiation, en utilisant le cadre théorique utilisé par V. Rabeharisoa et M. Callon (Rabeharisoa et Callon, 2000).

39. Dans leur rapport (Dumoulin et coll., 2007), les directeurs des centres de ressources décrivent le double rôle des professionnels des centres de ressources : auprès des personnes handicapées et des professionnels, et soulèvent la question du statut de ces personnels, qui devrait tenir compte de ce positionnement spécifique. (p. 40-41).

40. Les difficultés à transmettre les savoir-faire aux professionnels des établissements sont diverses : institutionnelles (*turn over* des personnels, manque de personnels...), culturelles (représentations du handicap...), cognitives (manque de connaissances spécifiques des professionnels), organisationnelles (durées trop courtes des interventions sur le terrain...)... sur ce sujet, voir les rapports d'évaluation cités.

référence (Groupement national de coopération handicaps rares)⁴¹ est importante pour aider les centres nationaux de ressources à capitaliser et formaliser leurs expertises. Il est cependant à noter que ce groupement n'est pas encore doté des moyens humains et financiers lui permettant de remplir sa mission.

La notion de handicaps rares dans les autres pays

Pays européens

Comme évoqué ci-dessus, l'émergence de la notion de « handicap rare » est, en France, liée à la politique du handicap qui se met en place dans la deuxième moitié du 20^e siècle, et plus particulièrement à la structuration du secteur médico-social. S'il existe des similitudes dans l'histoire des politiques du handicap des pays occidentaux, notamment le lien entre la définition du handicap et l'incapacité au travail, le développement des pratiques de réadaptation tout au long du 20^e siècle, ou encore, en Europe, l'émergence d'États Sociaux (États Providence), il existe également d'importantes différences, par exemple concernant l'existence – ou non – d'un statut légal de « personnes handicapées », concernant les procédures d'évaluation du « handicap » (et la nature de ce qui est évalué : incapacité au travail ou invalidité...), concernant l'existence ou non d'établissements spécialisés... Ainsi, l'Italie (Segal et Maigne, 2003) et la Suède (Noury, 2003 ; Cohu et coll., 2005 ; Velche, et coll., 2006) notamment, suite au mouvement de l'anti-psychiatrie des années 1970, se sont engagées dans un processus de désinstitutionnalisation et de fermeture des établissements spécialisés. En Italie, ce mouvement a été radical en ce qui concerne l'intégration scolaire en milieu ordinaire pour tout enfant quel que soit son handicap (Segal et Maigne, 2003). La Suède (Noury, 2003 ; Cohu et coll., 2003, 2004 et 2005 ; Velche et coll., 2006) a très tôt développé une politique d'intégration communautaire et de maintien à domicile, via l'attribution d'aides personnalisées (adaptées aux besoins de chacun⁴²) (Waterplas et Samoy, 2005). D'autres pays comme les Pays-Bas ou le Royaume-Uni (Aubin, 2004) ont mis en place des aides personnalisées tout en gardant des établissements spécialisés. Dans ces

41. « Conformément à l'arrêté du 14 décembre 2011 et de sa convention constitutive, le Groupement national de coopération handicaps rares exerce les missions suivantes : formalisation des connaissances et contribution à la recherche ; appui aux professionnels et contribution au développement de travail en réseau ; structuration, mise à disposition de l'information et élaboration d'un plan de communication afin de la rendre accessible aux personnes, à leur famille, aux institutions et aux professionnels ; conception, organisation et mise en œuvre de dispositifs de formation. » Arrêté du 14 décembre 2011 autorisant le Groupement national de coopération handicaps rares à exercer certaines missions communes et transversales des centres de ressources nationaux pour les handicaps rares (JORF n° 0300 du 28 décembre 2011 / NOR: SCSA1134621A).

42. L'allocation personnalisée est une prestation sociale versée en espèce permettant à la personne de vivre de manière autonome en faisant appel à des aides ; elle est mise en place en Suède 1993. En novembre 2004, le quota hebdomadaire d'heures d'assistance accordé était de 98,7 heures par semaine (Waterplas et Samoy, 2005 p.71)

différents contextes politiques, la question du « handicap rare » n'apparaît pas en tant que telle, apparaissent des catégories proches telles que « personnes ayant des besoins spécifiques », « *multiple disability* », « *adults or children with multiple and profound learning disabilities* »... Notre hypothèse est que chaque contexte politique⁴³ a produit les catégories nécessaires et plus ou moins adaptées à son action. La catégorie « handicap rare » a été créée en lien avec le contexte politique français pour définir un problème qui se posait dans ce contexte. Elle n'a pas, à proprement parler, d'équivalent dans les autres pays⁴⁴.

Organisations internationales

Depuis trente ans, sous l'impulsion des organismes internationaux et sous l'influence des mouvements de personnes handicapées, notamment ceux nés dans les années 1970 dans les pays anglo-saxons (Anspach, 1979 ; Scotch, 1988 ; Shakespeare, 1993 ; Oliver et Barnes, 1998), certains principes communs se sont imposés aux États (Barral, 1999 ; Ravaud, 2001 ; Thornton, 2005). Le modèle social du handicap⁴⁵, défendu par les mouvements de personnes handicapées, en opposition à ce qu'ils ont qualifié de modèle médical du handicap⁴⁶, est progressivement devenu le cadre de référence⁴⁷. Les principes de non-discrimination, d'égalité des droits et des chances, d'accès à tout pour tous ont été défendus et affirmés par les organismes internationaux dans des déclarations communes. Ainsi, l'assemblée générale des Nations Unies a proclamé la période 1983-1993, « décennies en faveur des personnes handicapées ». Elle encourage dans sa résolution 42/58 la participation des personnes handicapées à l'ensemble des projets qui les concerne. En décembre 1993, elle adopte les « 22 règles standards pour l'égalisation des chances des personnes handicapées »⁴⁸. À partir de ces règles, les associations suédoises ont développé une méthode, connue sous le nom d'Agenda 22 (*The Swedish co-operative body of organisations of disabled people*, 2001), qui permet la transposition des règles standards dans les politiques locales, et qui a été adoptée par les autorités Suédoises dans leur politique. Une série de

43. Il serait également nécessaire d'analyser plus en détails les représentations qui sont liées à ce contexte politique et qui déterminent les catégories utilisées. Cette analyse est en partie réalisée dans le chapitre sur la scolarisation.

44. La recherche documentaire sur laquelle s'est basée cette expertise collective le montre d'ailleurs : en anglais, le terme « *rare disability* » n'existe pas. La recherche documentaire a été réalisée via d'autres termes, tels que ceux cités ci-dessus.

45. Définissant celui-ci comme la conséquence des barrières culturelles, physiques, sociales... que la société impose à ceux qui sont porteurs d'une déficience. La réduction du handicap passe par l'adaptation de la société (Oliver, 1996 ; Barnes et coll., 2002).

46. Définissant celui-ci comme la conséquence d'une déficience, d'incapacités... individuelles. La réduction du handicap passe par la réadaptation de l'individu (Oliver, 1996 ; Barnes et coll., 2002).

47. Voir, à ce propos, le chapitre, dans cet ouvrage, concernant les classifications : « Définitions et classifications ».

48. Ces règles standards mentionnent à plusieurs reprises « les personnes gravement handicapées ou souffrant d'incapacités multiples » (règle 3 paragraphe 3 sur l'accès à la réadaptation, règle 4 paragraphe 6 sur les services d'appui). <http://www.un.org/esa/socdev/enable/dissrfr0.htm>

questions permet notamment de vérifier l'adéquation des pratiques locales avec les règles standards. La notion de « handicap rare » ne se trouve pas dans ces questions en tant que telle. En même temps, elles intègrent la problématique couverte en France par cette notion. En effet, les finalités de l'Agenda 22 sont simultanément tournées vers l'adaptation de la société (importance de l'accessibilité : « Si la société prétend défendre l'égalité, elle doit être accessible à tous » ; p. 8 *The Swedish co-operative body of organisations of disabled people*, 2001) et la prise en compte des besoins de chaque personne (« Il est du devoir de la société de fournir individuellement à chaque personne l'assistance, les services et les aides techniques (Règle 4) appropriés à chacune » ; p. 8 *The Swedish co-operative body of organisations of disabled people*, 2001). Notons que dans cette dernière citation, par rapport à la Règle telle que formulée par l'ONU, les associations suédoises rajoutent l'accent sur « chaque personne individuellement ». Dans cette double optique, le souci des autorités locales appliquant l'Agenda 22 se porte dès lors tout à la fois sur « les personnes handicapées » dans leur ensemble et sur chacune dans sa singularité. Enfin, l'Agenda 22 attire l'attention par exemple, en ce qui concerne l'accessibilité notamment à l'information, sur le cas particulier « des personnes sourdaveugles », « des personnes ayant un handicap intellectuel », « des personnes ayant une dyslexie » ; en ce qui concerne l'éducation, elle attire l'attention sur « les personnes dont les besoins ne peuvent pas être pleinement satisfaits dans le milieu scolaire ordinaire ». On comprend qu'avec un tel Agenda, il n'était pas besoin d'une catégorie spécifique.

En 2006, l'ONU adopte la Convention relative aux droits des personnes handicapées (Lang, 2009 ; Lang et coll., 2011 ; Harpur, 2012), que chaque pays devra ratifier (la France l'a ratifié le 18 février 2010). Dans le préambule, il est indiqué que les pays « [reconnaissent] la nécessité de promouvoir et protéger les droits de l'homme de toutes les personnes handicapées, y compris de celles qui nécessitent un accompagnement plus poussé ». C'est la seule expression que l'on pourrait relier à la problématique des « handicaps rares », dans la convention. L'article 1 est ensuite le suivant : « La présente Convention a pour objet de promouvoir, protéger et assurer la pleine et égale jouissance de tous les droits de l'homme et de toutes les libertés fondamentales par les personnes handicapées et de promouvoir le respect de leur dignité intrinsèque. Par personnes handicapées on entend des personnes qui présentent des incapacités physiques, mentales, intellectuelles ou sensorielles durables dont l'interaction avec diverses barrières peut faire obstacle à leur pleine et effective participation à la société sur la base de l'égalité avec les autres ».

Union Européenne

L'Union Européenne engage elle aussi un certain nombre d'actions à destination des personnes handicapées à partir du début des années 1980 (Waddington, 1997 ; Noury et Segal, 2003 ; Waldschmidt, 2009). Parmi les plus importantes, l'article 13 du Traité d'Amsterdam (1997) contient une clause explicite de

non-discrimination en raison du handicap, qui donnera lieu à une série de résolutions et de directives, notamment en matière d'emploi. Sous ces multiples influences, les politiques du handicap dans les différents pays sont actuellement traversées par les tendances suivantes (Cohu et coll., 2005) : non-discrimination, intégration communautaire et intégration dans le droit commun (« des règles pour tous », « *mainstreaming* »), personnalisation des aides⁴⁹ et évolution vers des « politiques d'activation » (en matière d'emploi), décentralisation.

Au début des années 2000, le Forum européen des personnes handicapées fait de la question des personnes lourdement handicapées une priorité⁵⁰ (Faivre, 2000). Il produit un premier document en 2000 (Forum européen des personnes handicapées, 2000) et un second en 2007 (Forum européen des personnes handicapées, 2007). L'objectif de ces deux documents est de sensibiliser l'Europe et les pays membres à la spécificité des personnes rassemblées ici sous le terme « personnes ayant un handicap de grande dépendance » (terme utilisé dans la version française) ou « *persons with complex dependency needs* » (terme utilisé dans la version anglaise). Entre les deux langues, existe donc une différence, le français mettant l'accent sur la « grande dépendance », l'anglais ajoutant explicitement la notion de « besoin ». Cette approche par les besoins permet dans une certaine mesure de se distancier d'une approche qualifiant la personne via sa déficience (modèle médical) et d'intégrer le modèle social. Comme l'explique H. Brown, qui a été consultante pour le Forum européen des personnes handicapées : « Le diagnostic présente parfois l'inconvénient de servir à justifier l'inaction ou de dévaloriser les personnes. C'est pourquoi le Groupe de rédaction a choisi de se centrer sur les types d'assistance nécessaires aux personnes fortement dépendantes et sur les moyens d'y parvenir dans le cadre des politiques relatives aux personnes handicapées. » (p. 11 Brown, 2004). En même temps, aucune définition opérationnelle de la notion de « besoin » n'est donnée ; en outre, les besoins restent attachés à une personne et la question est celle de leur évaluation : comment évalue-t-on les besoins d'une personne ? Quels sont les besoins que la société accepte de satisfaire ?

Le document de référence de 2000 (Forum européen des personnes handicapées) cite comme faisant partie des « personnes ayant un handicap de grande dépendance », tout en précisant que la liste n'est pas exhaustive : les personnes polyhandicapées, les personnes ayant simultanément plusieurs déficiences et/ou maladies invalidantes chroniques, les personnes ayant une déficience unique, mais très sévère et complexe (p 17-18 Forum européen des personnes handicapées, 2000). Les principes de *mainstreaming* et d'égalisation des chances devenus

49. À ce sujet, voir par exemple l'intervention d'H. Brown (p. 3, 2003) « Chaque individu a besoin d'une assistance dont la forme et le niveau varient très largement dans un ou plusieurs domaines suivants [...] ».

50. Notamment à l'initiative d'Henri Faivre, président du Comité Français des personnes handicapées pour les questions européennes (CFHE) à la fin des années 1990 et administrateur français du Forum européen des personnes handicapées jusqu'au milieu des années 2000.

centraux dans le discours de l'Europe et les politiques européennes du handicap sont, pour ces personnes, difficiles à appliquer dans la mesure où la majorité de ces personnes nécessitent des aides spécifiques adaptées à chacune d'elles ; ils peuvent même constituer, pour elles, un risque, celui d'être oubliées parmi l'ensemble des personnes handicapées⁵¹. D'où l'accent mis par ces deux documents sur la nécessité de la part des politiques, d'être particulièrement attentifs aux droits de ces personnes, qui sont les « exclus parmi les exclus »⁵², qui restent des « citoyens invisibles », qui sont « particulièrement vulnérables... », et pour cela, de les faire explicitement apparaître dans toute politique ou action à destination des personnes handicapées. Les deux documents s'attèlent à préciser ce que signifie, dans le cas de ces personnes, les principes qui guident la politique européenne. Ainsi, concernant le principe d'égalisation des chances, il est écrit : « *Equal opportunities*” does not mean that all people can have the same goals and achieve the same results. It means that none should be deprived of a chance to develop their own skills and bring their specific talents and capacities into society. » p. 2 (Forum européen des personnes handicapées, 2007)⁵³. De même, le modèle social est formulé de manière à intégrer la spécificité individuelle de ces personnes⁵⁴. « *Disabled people with complex dependency needs may have a wide range of different needs and potential, but they all face common challenges. All of them experience major barriers to the full enjoyment of their rights. Some of them have “inner” barriers represented by the very severity of their impairments. Some of them are condemned to dependency because the society does not provide for the positive actions needed to ensure the development of their unique potential. Moreover, because often they cannot represent themselves independently without support, they are often hidden away, ignored and exposed to discrimination and abuse. Thus, they are the most excluded among the excluded, and one of the most discriminated groups in our society.* » p. 2 (Forum européen des personnes handicapées, 2007). La notion

51. À ce propos, voici une citation de H. Faivre : « Maintenant, nous adhérons beaucoup moins à des concepts comme l'égalisation des chances. Nous craignons que ce concept se traduise pour nos enfants par un leurre. Nous pensons que le principe du projet individualisé est un excellent principe mais à condition que l'on ne se fasse pas d'illusion que pour des enfants très gravement atteints il pourra donner lieu à une contractualisation de la part de l'enfant lui-même. Nous pensons que le projet individualisé, c'est ce que nous disons dans nos établissements, c'est le produit d'un décryptage maximal des capacités, des souffrances, des désirs, des joies et des attentes de la personne, à la fois par la maman et les professionnels ensembles et puis d'une formation que j'appelle presque tripartite, une trinité faite de la personne surtout, de la famille et des professionnels. Ce qui a pour effet de donner aux professionnels une responsabilité nettement plus lourde, y compris sur le plan éthique puisqu'ils sont impliqués dans la définition même du projet individuel... » cité dans Petit, 2004 (annexe 1, p. 88-89).

52. Le document du Forum européen des personnes handicapées reprend ici la terminologie employée dans le rapport rédigé par E. Zucman.

53. « L'égalité des chances ne signifie pas que toutes les personnes doivent avoir les mêmes objectifs et obtenir les mêmes résultats. Cela signifie que personne ne devrait être privé d'une chance de développer ses propres aptitudes et d'apporter à la société ses talents spécifiques et ses capacités. » (traduction de l'auteur).

54. Le modèle social du handicap, reposant sur la séparation déficience/handicap, a donné lieu à un débat sur l'intégration de l'expérience singulière du handicap. Pour un résumé de ce débat, voir C. Thomas (2007). La formulation « barrières internes » proposée par le Forum européen des personnes handicapées est une manière d'inclure cette expérience singulière dans le modèle social.

de barrière interne permet d'intégrer la spécificité de l'expérience de ces personnes, tout en restant dans le modèle social, et de reconnaître l'importance des modes de prise en charge spécialisés dont ces personnes ont besoin, par exemple en ce qui concerne la communication. Enfin, les deux documents incitent l'Europe et les pays membres à adopter pour ces personnes des mesures spécifiques et indiquent les orientations à mettre en œuvre : respect de leurs droits fondamentaux, accès à la représentation (y compris à l'intérieur des associations de personnes handicapées), mise en place de services personnalisés de qualité permettant « l'épanouissement personnel et la participation à la vie sociale et culturelle », accès à l'éducation, à la santé, à la rééducation, support aux familles, promotion de la recherche et mise en place de réseaux internationaux.

Outre cette réflexion menée par le Forum européen des personnes handicapées et aboutissant à une problématique commune, on peut faire l'hypothèse que la mobilisation associative et politique, créée autour d'un autre concept, celui de maladie rare, renforcera, mais aussi transformera la notion de « handicap rare ». Les deux histoires sont comparables, bien que disjointes. La notion de « maladie rare » résulte elle aussi d'une construction politique, c'est-à-dire d'une intervention des pouvoirs publics puis d'une mobilisation associative. Elle a émergé aux États-Unis dans les années 1970-1980 pour désigner certaines pathologies pour lesquelles les traitements n'étaient pas rentables (« les médicaments orphelins »), et a ensuite été reprise en Europe (Huyard, 2011 et 2012). Il est cependant plus facile de compter des pathologies que des handicaps, ce qui explique la difficulté à stabiliser le concept de « handicap rare ». Mais celui-ci possède une force cohésive importante, nous en faisons l'hypothèse, dans la mesure où, en se focalisant sur les conséquences des pathologies, déficiences... il permettrait de regrouper dans un même collectif une diversité de personnes⁵⁵, subissant une exclusion sociale très spécifique⁵⁶.

55. Notons que dans les années 1970, le mouvement anglo-saxon de personnes handicapées a été confronté à cette question de l'hétérogénéité (également posée, comme le montre C. Huyard (2012), par les « maladies rares »), c'est-à-dire comment rassembler dans un même collectif des personnes dont l'expérience était singulière et différente de celle des autres (par exemple, l'expérience d'une personne aveugle est très différente de celle d'une personne en fauteuil roulant). La transformation de la définition du handicap, via le modèle social, est ce qui a constitué la base du rassemblement et la possibilité de définir une expérience commune (Winance et Ravaud, 2011).

56. D'un point de vue théorique, il n'est pas facile de définir la notion « handicap rare » (cf. chapitre 2 de cette expertise). En même temps, si l'on se plaçait du point de vue de l'expérience des personnes atteintes d'un handicap rare, une certaine évidence émergerait peut-être, la rareté se traduisant par un sentiment d'isolement et par la nécessité d'adaptations techniques ou humaines très particulières. Par exemple, l'association « Solidarité handicap autour des maladies rares » (<http://www.solhand-maladiesrares.org/>) relate l'expérience d'une petite fille atteinte d'une intolérance grave à la lumière nécessitant que l'ensemble de ses lieux de vie (maison, école) soient adaptés de filtres spéciaux. Atteinte d'une maladie rare, cette petite fille est aussi atteinte d'un handicap rare, l'exclusion sociale qu'elle subit étant particulièrement « rare » et « singulière », du point de vue de son expérience. Enfin, les deux notions ne se superposent pas : une maladie rare peut être liée à des handicaps communs, inversement une maladie ou déficience fréquente peut être liée à un handicap rare. Pousser plus à fond la comparaison des deux concepts offrirait des pistes intéressantes de réflexion.

En conclusion, la notion « handicap rare » a été introduite en France, dans les années 1980, lorsque, dans le cadre de la décentralisation et de la déconcentration administrative, se pose le problème de l'hébergement et de la prise en charge de certaines personnes handicapées qui ne trouvent pas de prise en charge adaptée au niveau départemental. La notion est donc la conséquence d'une double évolution : d'une part, l'augmentation du nombre d'enfants et adultes qui dans les années 1960-1970 sont refusés par les établissements spécialisés et ne trouvent pas de prise en charge adaptée, et d'autre part, la nécessité de repérer, dans cette population (relativement importante en nombre), ceux dont la prise en charge, parce que très spécifique, nécessite une planification nationale. L'introduction de l'idée de rareté, et liée à elle, la différenciation entre personnes atteintes de handicaps rares et personnes polyhandicapées, découle de cette deuxième évolution. Elle permet dans cette population relativement importante en nombre, de différencier des niveaux de prise en charge. La différence entre les deux catégories repose sur la présence ou non d'une déficience intellectuelle sévère considérée comme limitant les potentialités de développement de la personne (les textes ont cependant varié sur ce point, intégrant parfois l'idée de déficience intellectuelle dans le cas des « handicaps rares »). D'un point de vue éthique, cette différenciation semble difficile à tenir : comment, en effet, juger a priori les potentialités et capacités d'une personne, dans la mesure où ses capacités et potentialités sont dépendantes des techniques mises en place. Le rapport de l'Anesm (2008) indique que la population suivie par le Centre national de ressources de La Pépinière comprend des personnes associant plusieurs déficiences dont pour une majorité, une déficience intellectuelle de légère à profonde (p. 48-49). D'un point de vue pratique, cette différenciation semble donc également difficile à tenir. Plus performative semble la focale mise sur les questions de perceptions et de communication, comprises dans un sens large c'est-à-dire en dépassant la problématique restrictive des déficiences sensorielles, dans laquelle, historiquement, la problématique des « handicaps rares » s'est ancrée⁵⁷. En effet, la perception et la communication, entendue comme capacité à interagir avec autrui, sont la condition de nécessité de toute autre prise en charge (Barreyre et coll., 2011 ; Peintre, 2012). L'impossibilité de toute communication avec une personne est pour les professionnels l'impossibilité de toute prise en charge et l'impossibilité de formuler tout projet individuel, devenu obligatoire dans le cadre de la loi de 2002. D'où la nécessité de recourir à des médiateurs/traducteurs, qui du fait de leur expertise, pourront instaurer, développer... les capacités de communication de part et d'autre, c'est-à-dire des personnes et des professionnels. La rareté est alors double ; elle désigne les situations singulières

57. Il est difficile d'analyser les raisons de cet ancrage, qui sont sans doute multiples : pour ces personnes, la question de la communication était évidente, l'histoire de ces déficiences et catégories de personnes est en outre très spécifique, très tôt apparaissent des instituts éducatifs spécialisés, des techniques particulières et innovantes... (Weygand, 2003 ; Buton, 2009).

nouvelles et inconnues pour lesquelles il n'existe pas encore de techniques d'accompagnement, ces situations se modifiant notamment en fonction de l'évolution des techniques et modes de prise en charge. Elle porte également sur les expertises elles-mêmes, hautement spécifiques et qui doivent être diffusées et transférées aux professionnels de proximité.

La notion « handicap rare » a été un outil permettant de rendre visibles certaines personnes, pour lesquelles n'existait pas de prise en charge adaptée, mais surtout d'enclencher une double réflexion : d'une part autour de ces populations concernées pour les identifier, d'autre part, autour des prises en charge nécessaires. Mais les textes, comme les pratiques, montrent une tendance à « stabiliser » les populations en question en rabattant la définition du « handicap rare » sur un listing d'associations de déficiences ou de troubles. De manière plus générale, on peut formuler l'hypothèse que la focale sur certaines configurations de déficiences dépend de l'ensemble des services et établissements disponibles, et des compétences présentes dans ces services et établissements. Depuis l'introduction de la notion en 1986, le secteur médico-social a évolué, proposant une plus grande diversité de prises en charge. La distinction entre polyhandicap/handicap rare, ainsi que la focale sur la communication étaient sans doute liées à l'inexistence, à une époque, de prises en charge adaptées, mais cela a peut-être évolué, du moins partiellement. Il semble donc important de repartir de la problématique de départ, celle du nombre de personnes, enfants ou adultes, qui n'ont pas de prise en charge adaptée, et de garder la dimension variable et évolutive de la notion « handicap rare », sa capacité en d'autres termes à rendre visibles des personnes invisibles, exclues, résistantes aux prises en charge existantes et sa capacité aussi à interroger et transformer les modes de prise en charge (leur adaptation ou inadaptation aux personnes). Cette notion doit rester l'outil de réflexion permettant de répondre aux questions : qui sont les enfants et adultes qui ne trouvent pas de prise en charge adaptée ? Pourquoi n'ont-ils pas de prise en charge ? Quelle serait la prise en charge adaptée ?

BIBLIOGRAPHIE

ANESM. Centres Nationaux de Ressources sur le handicap rare. Rapport final d'évaluation. Agence nationale de l'évaluation et de la qualité des établissements et services sociaux et médico-sociaux, 2008

ANSPACH RR. From stigma to identity politics: Political activism among the physically disabled and former mental patients. *Social Science & Medicine* 1979, **13A** : 765-773

AUBIN C. La compensation du handicap au Royaume-Uni. Paris, IGAS, 2004

BARNES C, OLIVER M, BARTON L. Disability studies today. Cambridge, Polity Press, 2002

BARRAL C. De l'influence des processus de normalisation internationaux sur les représentations du handicap. *Handicap - Revue de sciences humaines et sociales* 1999, 81 : 20-34

BARRAL C. Disabled Persons' Associations in France. *Scandinavian Journal of Disability Research* 2007, 9(3-4) : 214-236

BARRAL C, PATERSON F, STIKER HJ, CHAUVIÈRE M. L'institution du handicap. Le rôle des associations. Les Presses Universitaires de Rennes, Rennes, 2000

BARREYRE JY, ASECIO AM, PEINTRE C. Les situations complexes de handicap. Des populations qu'on ne veut pas voir, pas entendre, pas comprendre ? Recherche documentaire. Paris, Cedias-Creahi Ile de France, 2011

BORDELOUP J. Groupe de travail sur les conditions d'amélioration de l'accueil des multi-handicapés. Paris, IGAS, 1994

BROWN H. Du patient au citoyen: élaborer des approches novatrices pour répondre aux besoins des personnes handicapées. Deuxième Conférence européenne des Ministres responsables des politiques d'intégration des personnes handicapées. Améliorer la qualité de vie des personnes handicapées: poursuivre une politique cohérente pour et par une pleine et entière participation. Malaga, Espagne, Conseil de l'Europe, 2003

BROWN H. La vie dans la collectivité des personnes handicapées ayant des besoins d'assistance élevés. Strasbourg, Conseil de l'Europe, 2004, 31p

BUTON F. L'administration des faveurs. L'Etat, les sourds et les aveugles (1789-1885). Les Presses Universitaires de Rennes, Rennes, 2009

CASTEL R. Les métamorphoses de la question sociale. Une chronique du salariat. Paris, Fayard, 1995

CHAUVIERE M. Enfance inadaptée. L'héritage de Vichy. L'Harmattan, Paris, 1980

CLAPEAHA. Avant-projet de livre blanc concernant les enfants atteints de handicaps associés. Paris, Clapeaha, 1969

CLAPEAHA. Le livre Blanc des enfants atteints de handicaps associés. Paris, Clapeaha, 1976

CNSA. Schéma National d'Organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013. Paris, Ministère du travail, des relations sociales, de la famille, de la solidarité et de la ville 2009, 143p

COHU S, LEQUET-SLAMA D, VELCHE D. La Suède et la prise en charge sociale du handicap, ambitions et limites. *Revue Française des Affaires Sociales* 2003, 4 : 461-483

COHU S, LEQUET-SLAMA D. Les politiques en faveur des personnes handicapées : en Espagne, aux Pays-Bas, au Royaume-Uni et en Suède. *Etudes et Résultats DREES*, 2004, 305 : 1-12

COHU S, LEQUET-SLAMA D, VELCHE D. Les politiques en faveur des personnes handicapées dans cinq pays européens. Grandes tendances. *Revue Française des Affaires Sociales* 2005, 2 : 11-33

DIRECTION DE L'ACTION SOCIALE. Lettre DAS/RVAS du 5 mars 1998 relative à la création de trois centres ressources contribuant à l'amélioration des prises en charge des personnes atteintes d'un handicap rare. NOR: MESA9830138Y. Bulletin Officiel n°98/13

DUMOULIN M, MATHON D, SOURIAU J, BERNARD S. Rapport des centres de ressources nationaux sur les particularités propres au handicap rare et sur l'action menée depuis 8 ans. Propositions pour l'avenir. Centres de ressources nationaux handicap rare, 2007, 59p

EBERSOLD S. L'invention du handicap. La normalisation de l'infirme. Paris, Editions du CTNERHI, 1997

EBERSOLD S. Scolarisation des enfants atteints d'une déficience, configurations idéologiques et enjeux. In : Educations et enseignement spécialisés : ruptures et intégrations. CHATELANAT G, PELGRIMS G. (eds). Bruxelles, De Boek Université, 2003, pp. 77-92

EWALD F. L'Etat providence. Paris, Grasset, 1986

FAIVRE H. Handicaps rares en France et en Europe. *Les Cahiers de l'Actif* 2000, **292-293** : 195-212

FORUM EUROPÉEN DES PERSONNES HANDICAPÉES. Les exclus parmi les exclus. Personnes ayant un handicap de grande dépendance. Bruxelles, EDF, 2000

FORUM EUROPÉEN DES PERSONNES HANDICAPÉES. Achieving equal opportunities for persons with complex dependency needs. Bruxelles, EDF, 2007

GROUPE DE TRAVAIL ET D'ORIENTATION SUR LES HANDICAPÉS. Compte-rendu de la cellule XI « Multihandicapés ». A l'intention du secrétariat d'état auprès du ministre de la solidarité, de la santé et de la protection sociale chargé des handicapés et des accidentés de la vie. Paris, 1989

HANDAS. Les personnes polyhandicapées. 20ème anniversaire d'Handas. Dossier spécial. *Réadaptation* 1999, **463** : 7-43

HARPUR P. Embracing the new disability rights paradigm: the importance of the Convention on the rights of persons with Disabilities. *Disability & Society* 2012, **27**(1): 1-14

HUYARD C. Quand la puissance publique fait surgir et équipe une mobilisation protestataire. L'invention des « maladies rares » aux Etats-Unis et en Europe. *Revue Française de sciences politiques*, 2011, **61**(2) : 183-200

HUYARD C. Rare. Sur la cause politique des maladies peu fréquentes. Editions EHESS, Paris, 2012

LANG R. The United Nations Convention on the right and dignities for persons with disability: A panacea for ending disability discrimination ? *Alter, European Journal of Disability Research* 2009, **3** : 266-285.

LANG R, KETT M, GROCE N, TRANI JF. Implementing the United Nations Convention on the rights of persons with disabilities: principles, implications, practice and limitations. *Alter, European Journal of Disability Research* 2011, **5** : 206-220

LE REVERDI A. Ces enfants qui nous questionnent. Les multihandicapés et leur éducation. Fleurus, Paris, 1975

MINISTÈRE DU TRAVAIL ET DES AFFAIRES SOCIALES. Rapport sur les handicaps rares. Paris, 1996, 59 p

MOURAILLE D. Des stratégies qualitatives d'optimisation des ressources en milieu de polyhandicap sévère. Rennes, Ecole Nationale de la Santé Publique, 2000

MUEL-DREYFUS F. L'initiative privée. *Actes de la Recherches en Sciences Sociales* 1980, 32-33 : 15-49

NOURY D. La compensation en Suède. Paris, IGAS, 2003, 50 p

NOURY D, SEGAL P. Etude d'administration comparée sur les dispositifs de compensation du handicap en Europe. Rapport thématique sur la politique du handicap en Europe. Paris, IGAS, 2003, 88 p

OLIVER M. Understanding disability. From theory to practice. Macmillan Press, London, 1996

OLIVER M, BARNES C. Disabled People and Social Policy: From Exclusion to Inclusion. Longman, London and New York, 1998

PEINTRE C. Présentation de la recherche-action nationale. Les besoins, les attentes et les modes d'accompagnement des personnes vivant une situation complexe de handicap, avec altération de leurs capacités de décision et d'action dans les actes essentiels de la vie quotidienne. Audition pour le groupe d'expertise collective Handicaps rares, 4 avril 2012

PERSUY V. Centres nationaux de ressources pour les handicaps rares. Evaluation de la période expérimentale. Copas, Conseil en Pratiques et Analyses Sociales, Lille, 2003, 37p

PETIT JP. Politiques publiques du handicap: émergence d'un nouveau répertoire de représentations et d'action, première étape d'élaboration d'un nouveau référentiel sectoriel. Institut du travail social, département de formations supérieures, Tours, 2004

PINELL P, ZAFIROPOULOS M. La médicalisation de l'échec scolaire. De la pédopsychiatrie à la psychanalyse infantile. *Actes de la Recherches en Sciences Sociales* 1978, 24(24): 23-49

RABEHARISOA V, CALLON M. De la médiation, ou les enjeux d'un nouveau métier dans le secteur de la prise en charge des personnes handicapées. *Contraste Enfance et Handicap* 2000, 13 : 217-236

RAVAUD JE Vers un modèle social du handicap. L'influence des organisations internationales et des mouvements de personnes handicapées. In : Une nouvelle approche de la différence. Comment repenser « le handicap ». DE RIEDMATTEN R (ed). Genève, Editions Médecine & Hygiène, 2001, 55-68

ROMIEN P. À l'origine de la réinsertion professionnelle des personnes handicapées : la prise en charge des invalides de guerre. *Revue Française des Affaires Sociales* 2005, 2 : 229-247

SCOTCH RK. Disability as the Basis for a Social Movement: Advocacy and the Politics of Definition. *Journal of Social Issues* 1988, **44**(1) : 159-172

SEGAL P, MAIGNE G. La compensation du handicap en Italie. IGAS, Paris, 2003, 32 p

SHAKESPEARE T. Disabled People's self-organisation: a new social movement ? *Disability, Handicap & Society* 1993, **8**(3) : 249-264

THE SWEDISH CO-OPERATIVE BODY OF ORGANISATIONS OF DISABLED PEOPLE. Agenda 22. Autorités locales. Planification des politiques en matière de handicap. Instructions à l'intention des autorités locales. Suède, 2001

THOMAS C. Sociologies of disability and illness. Contested ideas in *disability* studies and medical *sociology*. Palgrave MacMillan, London/New York, 2007

THORNTON P. Special and Mainstream Services In Europe, and the Case of United Kingdom. *Revue Française des Affaires Sociales* 2005, **2** : 115-124

TRICART JP. Initiative privée et étatisation parallèle. Le secteur de l'enfance inadaptée. *Revue Française de sociologie* 1981, **XXII** : 575-607

UNAPEI La prise en charge et l'accompagnement du grand handicap: pratiques. Grand handicap et handicap rare. 2^e Partie, UNAPEI, Paris, 1997

VALARIÉ P. Vers une gestion négociée de l'action sociale: du néo-corporatisme associatif au social contractuel. *Pôle Sud* 1996, **4** : 77-91

VELCHE D, COHU S, LEQUET-SLAMA D. La prise en charge des personnes handicapées en Allemagne, Espagne, Pays-Bas et Suède. Une étude de cas type. *Etudes et Résultats. DREES* 2006, **506** : 1-12

VILLE I. Le handicap comme épreuve de soi. Politiques sociales, pratiques institutionnelles et expérience. Rennes, Université de Rennes 2 Haute-Bretagne. Habilitation à Diriger des Recherches: 2008, 162 p

VILLE I. From inaptitude for work to trial of the self. The vicissitudes of meanings of disability. *ALTER European Journal of Disability Research/Revue Européenne de Recherche sur le Handicap* 2010, **4** : 59-71

WADDINGTON L. The European Community and Disability Discrimination: Time to address the deficit of powers? *Disability & Society* 1997, **12**(3) : 465-479

WALDSCHMIDT A. Disability policy of the European Union: The supranational level. *Alter, European Journal of Disability Research* 2009, **3** : 8-23

WATERPLAS L, SAMOY E. L'allocation personnalisée: le cas de la Suède, du Royaume-uni, des Pays-Bas et de la Belgique. *Revue Française des Affaires Sociales* 2005, **2** : 61-100

WEYGAND, Z. Vivre sans voir. Les aveugles dans la société française, du Moyen Age au siècle de Louis Braille. Paris, Creaphis, 2003

WINANCE M. Handicap et normalisation. Analyse des transformations du rapport à la norme dans les institutions et les interactions. *Politix*, 2004, **17**(66) : 201-227

WINANCE M, VILLE I, RAVAUD JF. Disability Policies in France: changes and tensions between the category-based, universalist and personalized approaches. *Scandinavian Journal of Disability Research* 2007, **9**(3-4) : 160-181

WINANCE M, RAVAUD JF. Le handicap, positionnement politique et identité subjective. Le cas des pays anglo-saxons. In : Soin et subjectivité. DORON CO, LEFEVE C, MASQUELET AC. (eds). Les cahiers du centre Georges Canguilhem. PUF, Paris, 2011, 69-86

ZAFIROPOULOS M. Les arriérés : de l'asile à l'usine. Payot, Paris, 1981

ZUCMAN E, SPINGA JA. Les enfants atteints de handicaps associés: les multihandicapés. Paris, CTNERHI, 1984, 337 p

2

Définitions et classifications

En France, de 1996 à 2003, plusieurs définitions du « handicap rare » se succèdent dans les textes législatifs et réglementaires. Ces définitions ne retiennent que la dimension de la déficience, en dépit d'une part de l'évolution conceptuelle internationale et d'autre part de la définition légale du handicap en général donnée par la loi du 11 février 2005⁵⁸ reconnaissant le handicap comme une réalité multidimensionnelle, dont la déficience n'est qu'une des composantes. Sur la base d'une avancée épistémologique décisive, fondée sur les savoirs issus de l'expérience vécue du handicap, il est admis aujourd'hui que le handicap est une restriction de participation sociale, résultant des interactions entre les déficiences, leurs conséquences en termes de limitations d'activité et les obstacles environnementaux auxquels les personnes handicapées sont confrontées. Cette définition s'applique à tout handicap quelle que soit la sévérité des déficiences.

Pour éclairer la définition du « handicap rare » encore en vigueur en France, on rappellera dans un premier temps, les principaux déterminants sociaux, politiques et scientifiques qui rendent compte de la rupture épistémologique qui s'est opérée au plan international à partir des années 1970, opposant un modèle social au modèle individuel traditionnel du handicap. On examinera les effets de ce changement de paradigme du handicap sur l'évolution des classifications internationales et sur la définition du handicap. Une deuxième partie décrira l'intégration contrôlée du modèle social dans la politique française du handicap et les effets de la tension entre modèle individuel et modèle social depuis une dizaine d'années sur la législation et les instruments d'évaluation du handicap (Guide-barème pour l'évaluation des déficiences et incapacités et Guide d'évaluation multidimensionnelle des besoins de compensation), ainsi que sur le cadre de référence adopté pour le Schéma national de l'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013. La troisième partie sera consacrée à retracer les définitions législatives et réglementaires du « handicap rare » et leurs limites. Enfin seront suggérés les apports de la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF) propres à faire évoluer la définition du « handicap rare » et à contribuer au développement d'instruments d'observation et de description.

58. Loi n° 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées. JORF n° 36 du 12 février 2005

Évolution internationale dans le champ du handicap

Émergence d'une opposition entre deux modèles du handicap : individuel et social

La tradition de réadaptation des personnes handicapées qui caractérise les politiques du handicap tout au long du 20^e siècle dans les pays industrialisés, s'est traduite par la constitution de secteurs dédiés, en marge de la société, emblématisés par l'institution spécialisée. Dans les années 1970, émergent en Amérique du Nord et en Angleterre des mouvements de personnes handicapées contestant radicalement cette forme de traitement. Animés d'une volonté de changer les pratiques et les politiques, ils s'opposent au principe de l'orientation en institution spécialisée qui exclut de la vie sociale les personnes concernées, dénie leur connaissance intime et quotidienne de l'expérience du handicap en ne reconnaissant comme savoirs légitimes sur le handicap que ceux des experts médicaux et paramédicaux. Ils revendiquent leur droit à participer socialement et à décider de leur choix de vie. Ces mouvements, au premier rang desquels *l'Independent Living Movement*, né aux États-Unis, mettent en œuvre des formes de soutien et de vie alternatives à l'institutionnalisation : les centres de ressource pour une vie autonome (*Independent Living ressource centres*). Ces centres, autogérés par les usagers, s'organisent sur des principes d'autodétermination, de solidarité, d'entraide entre pairs, et de partage de la définition et de l'expertise des soins dont ils ont besoin avec les professionnels qu'ils emploient, (*empowerment*). Espace de construction d'une communauté d'expériences et de savoirs partagés sur le handicap, *l'Independent Living Movement* développe une formalisation de la philosophie et des principes de fonctionnement des centres de ressources pour permettre leur transfert et leur reproduction : le paradigme d'*Independent Living* (Dejong, 1979). La diffusion de ce modèle innovant de pratiques et de conception du handicap aux États-Unis, puis au Canada, gagne l'Europe, principalement l'Angleterre et les pays du Nord, et progressivement les autres continents. Leur action consiste aussi à faire valoir auprès des pouvoirs publics des pays où ils s'implantent, la légitimité de leurs revendications et de ces pratiques alternatives. Dans les années 1980, en lien avec ces mouvements, des organisations activistes de personnes handicapées (en particulier *Disabled Peoples' International/Organisation mondiale des personnes handicapées*, 1981) s'organisent en groupes de pression politiques pour revendiquer leur statut de citoyens à part entière et défendre leurs droits.

L'argumentaire de ces groupes de pression sera progressivement renforcé par les débats menés au sein d'une nouvelle discipline universitaire, les *Disability Studies*, où s'élabore une nouvelle épistémologie du handicap, fondée sur les savoirs issus de l'expérience vécue du handicap (Albrecht et coll., 2001). C'est au sein de ces cercles universitaires que les différents modèles conceptuels du handicap trouvent leur formalisation théorique. Au modèle individuel qui explique le handicap par les déficiences et les incapacités de la

personne est opposé le modèle social, qui conçoit le handicap, non plus à partir des caractéristiques individuelles, mais comme la conséquence des barrières physiques, économiques, sociales et politiques faisant obstacle à la participation sociale et à la pleine citoyenneté des personnes concernées. En 1997, Rioux (anthropologue de la santé) propose une typologie de ces deux modèles (Rioux, 1997). Elle distingue deux variantes au sein du modèle individuel : une approche médicale qui vise au traitement par tous les moyens médicaux et technologiques de l'origine des déficiences, leur prévention et leur dépistage. L'objectif de la société est la guérison ou l'élimination des causes biomédicales du handicap. La seconde approche, fonctionnelle, vise à la rééducation des incapacités et à la réadaptation des personnes.

Le modèle social du handicap comporte également deux variantes : une approche environnementale, qui met l'accent sur l'accessibilité à tout pour tous (« conception universelle »/*universal design*) et une approche politique, mettant en cause l'organisation sociale génératrice de discriminations et d'inégalités sociales. La question centrale dans cette approche est celle des droits de l'homme. Elle appelle une réponse en termes de réformes politiques, économiques et sociales pour réduire les inégalités dans les droits, lutter contre les discriminations, et permettre l'accès à une pleine citoyenneté des personnes handicapées (Rioux, 1997 ; Ravaud, 1999). C'est le sens de la loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et de chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées et de l'engagement de la France à mettre en œuvre la Convention des Nations Unies pour les droits des personnes handicapées, qu'elle signe en 2008 et ratifie en 2010.

Dans les pays anglo-saxons, la force du modèle social, dans son expression politique, réside dans sa capacité à réunir et mobiliser autour d'une cause commune contre l'exclusion et la discrimination, une grande diversité de personnes atteintes de déficiences différentes, isolées jusque-là dans leurs expériences singulières.

À partir de la décennie 1980, le mouvement international des personnes handicapées reçoit le soutien des Nations Unies qui amorcent dans ces mêmes années, un tournant décisif en matière de droits des personnes handicapées. Prenant leur distance vis-à-vis du modèle individuel du handicap et convaincues de la portée du modèle social, les Nations Unies engagent une série d'actions : Année internationale des personnes handicapées, 1981 ; Programme mondial d'action en faveur des personnes handicapées, 1982 ; Décennie des Nations Unies pour les personnes handicapées 1983-1992 sur le thème de « pleine participation et égalité » ; Règles standard d'égalisation des chances des handicapés, 1993 ; celles-ci aboutissent en 2006 à l'adoption de la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées (Lang, 2009). La représentation politique des organisations de personnes handicapées sur la scène internationale se concrétise également sur le plan européen avec la création en 1996 d'une instance consultative auprès

de la Commission européenne, le Forum européen des personnes handicapées (FEPH). Les associations françaises y sont représentées à travers le Conseil français des personnes handicapées pour les questions européennes (CFHE), qui en 1996 regroupe onze organisations représentatives des associations françaises, dont le Clapeaha (Comité de liaison et d'action des parents d'enfants et d'adultes atteints de handicaps associés).

Cette évolution conceptuelle est décisive car elle rompt avec la représentation et la définition traditionnelle du handicap référée à la déficience. Elle récuse le réductionnisme du modèle individuel et médical. Elle est articulée aux droits de l'homme et portée par un courant scientifique désormais reconnu – *Disability Studies* – et par des mouvements de personnes handicapées qui acquièrent le statut de partenaire politique des instances internationales. C'est dans ce contexte international que l'OMS entreprend la révision de la « Classification internationale des déficiences, incapacités, handicaps. Un manuel de classification des conséquences des maladies » dans la fin des années 1990 (Barral, 1999).

Il a été amplement reconnu que cette première classification des handicaps⁵⁹ a apporté une clarification conceptuelle essentielle du handicap, en le segmentant en trois niveaux d'expérience :

- la déficience, définie comme une altération de fonctions physiologiques ou anatomiques ;
- l'incapacité, comme « toute réduction (résultant d'une déficience), partielle ou totale de la capacité d'accomplir une activité d'une façon normale, ou dans les limites considérées comme normales, pour un être humain » ;
- le handicap comme « désavantage social [résultant] d'une déficience ou d'une incapacité et [limitant ou interdisant] l'accomplissement d'un rôle normal (en rapport avec l'âge, le sexe, les facteurs sociaux et culturels) » (OMS, 1980).

Si cette classification restera peu utilisée dans les pays membres de l'OMS, la France voit rapidement un intérêt à s'appuyer sur cette référence internationale dont le schéma conceptuel correspond au découpage de la politique nationale relative au handicap : champ de la santé intervenant au niveau du traitement des déficiences ou de leur prévention ; champ médico-social consacré à la réadaptation des incapacités ; et niveau économique traitant de la compensation des désavantages sociaux à travers les dispositifs d'allocations⁶⁰. Les concepts de la CIDIH (Classification Internationale des Déficiences (*impairments*), Incapacités (*disabilities*) et Handicaps), seront également appliqués pour réformer en 1993 le barème des anciens combattants et victimes de

59. Adoptée à titre expérimental par l'Assemblée mondiale de la santé en 1980, puis à titre officiel en 1993.

60. Traduction française en 1988, sous le titre « Classification internationale des déficiences, incapacités, désavantages. Un manuel de classification des conséquences des maladies » (Inserm-CTNERHI, 1988)

guerre utilisé jusque-là pour l'évaluation des taux d'incapacité des personnes handicapées (y compris des enfants). Le Guide barème pour l'évaluation des déficiences et incapacités des personnes handicapées est adopté en France comme outil réglementaire des commissions d'orientation des personnes handicapées (CDES et Cotorep⁶¹).

L'apport de cette classification à la connaissance du handicap reste cependant largement insuffisant au regard des attentes du mouvement international des personnes handicapées, principalement parce que la conception du handicap qui sous-tend cette classification, reste ancrée dans le modèle individuel. Ce modèle se caractérise par l'enchaînement causal de la déficience à l'incapacité et au désavantage social, faisant porter à la déficience ou aux incapacités de la personne, la cause du préjudice social qu'elle subit, sans impliquer la responsabilité de la société dans la production de ce préjudice. Dès 1991, Fougeyrollas et le Comité québécois pour la CIDIH⁶² mettent en forme la première proposition de classification alternative à la CIH (Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé), classification systémique du handicap qui intègre le modèle individuel et le modèle social : le Processus de production du handicap (PPH)⁶³ (Fougeyrollas, 1990 ; Société canadienne pour la CCIDIH, 1998 ; Fougeyrollas et coll., 1998 et 1999). Le handicap est défini en terme de situation résultant de l'interaction entre une personne et les obstacles environnementaux qui s'opposent à la réalisation de ses habitudes de vie. « Les habitudes de vie sont celles qui assurent la survie et l'épanouissement d'une personne dans la société tout au long de son existence. Ce sont les activités quotidiennes et domestiques ainsi que les rôles sociaux valorisés par le contexte socio-culturel pour une personne selon son âge, son sexe et son identité sociale et personnelle ». Les facteurs environnementaux désignent « l'ensemble des dimensions sociales, culturelles, écologiques qui déterminent l'organisation et le contexte d'une société » (Fougeyrollas, 1990).

Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé

En 2001, à l'issue des travaux de révision de la CIH conduits par l'OMS pendant la décennie 1990, l'Assemblée mondiale de la santé adopte la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF). Au côté de la Classification internationale des Maladies (CIM 10), la

61. CDES : Commission départementale de l'éducation spéciale. Cotorep : Commission technique d'orientation et de reclassement professionnel

62. En France, cette classification est connue sous le sigle CIH (Classification internationale des handicaps) alors que les Québécois ont gardé dans le sigle qu'ils utilisent l'enchaînement conceptuel d'origine CIDIH (Classification internationale des déficiences, incapacités, handicaps).

63. RIPPH. Processus de production du handicap.
<http://www.ripqh.qc.ca/?rub2=2&rub=6&lang=fr>

CIF devient une classification centrale au sein de la famille des classifications internationales de l'OMS.

Intégrant modèle individuel et modèle social, la CIF revendique un modèle biopsychosocial. Elle conçoit le handicap comme une restriction de participation sociale résultant de l'interaction entre les caractéristiques propres à la personne (dont les déficiences et limitations d'activité) et les facteurs environnementaux.

Le schéma conceptuel de la CIF comporte quatre dimensions en interaction les unes avec les autres : fonctions organiques et structures anatomiques, activités, participation et facteurs environnementaux.

Les fonctions organiques désignent les fonctions physiologiques des systèmes organiques (y compris les fonctions psychologiques). Les structures anatomiques désignent les parties anatomiques du corps, telles que les organes, les membres et leurs composantes. Les déficiences désignent des problèmes dans la fonction organique ou la structure anatomique, tels qu'un écart ou une perte importante.

Une activité désigne l'exécution d'une tâche ou d'une action par une personne. Les limitations d'activités désignent les difficultés qu'une personne rencontre dans l'exécution d'activités.

La participation désigne l'implication d'une personne dans une situation de vie réelle. Les restrictions de participation désignent les problèmes qu'une personne peut rencontrer dans son implication dans une situation de vie réelle.

Les facteurs environnementaux désignent l'environnement physique, social et attitudinal dans lequel les gens vivent et mènent leur vie.

Chaque dimension est organisée en domaines et chaque domaine décliné en catégories et sous-catégories de deux à trois niveaux de détail. Chaque item comporte une définition et un code. L'ensemble de la classification compte 1 454 items.

Des codes qualificatifs permettent d'estimer sur une échelle à 5 degrés :

- l'étendue et la gravité des déficiences de fonctions et de structures ;
- la capacité à réaliser une activité (aptitude intrinsèque de la personne sans assistance humaine ou technique à effectuer une activité ou tâche donnée) ;
- la performance (réalisation effective d'une activité dans l'environnement réel, avec les facilitateurs et les obstacles) ;
- la qualité de facilitateur ou d'obstacle des facteurs environnementaux.

Les domaines d'activité et de participation sont répartis en 9 chapitres : apprentissage et application des connaissances ; tâches et exigences générales ; communication ; mobilité ; entretien personnel ; vie domestique ; relations

et interactions avec autrui ; grands domaines de la vie ; vie communautaire, sociale et civique.

À la différence de l'élaboration de la première classification à laquelle seuls avaient participé les experts institués (médecins, économistes de la santé, paramédicaux, et un sociologue de la santé), le processus de révision doit s'appuyer sur la collaboration d'un cercle d'experts beaucoup plus large, incluant notamment des associations représentatives de personnes handicapées et des représentants des pouvoirs publics. Dans le cadre de sa contribution à la révision, le Centre collaborateur français de l'OMS s'adjoint ainsi la collaboration de représentants associatifs, de chercheurs de diverses disciplines, d'agents de l'administration des affaires sociales (DGAS à l'époque), de professionnels de la santé et de l'action sociale. Les travaux permettent ainsi de sensibiliser des acteurs du champ du handicap à l'évolution conceptuelle internationale, aux débats sur les modèles du handicap et à la construction de la nouvelle classification elle-même.

Le contexte français : une politique sous tension entre modèle individuel et modèle social du handicap

La déficience, support du secteur médico-social

Au cours des vingt dernières années du 20^e siècle, qui voient confirmer le modèle social du handicap dans les instances internationales et européennes (ONU, OMS, Commission européenne, Conseil de l'Europe), dans les milieux universitaires et au sein des mouvements de personnes handicapées, la politique du handicap garde en France le cap qu'elle s'est fixée depuis l'entre-deux guerres, ancré dans le modèle individuel et réadaptatif.

La politique du handicap s'est progressivement constituée au cours du 20^e siècle et a été formalisée en 1975 par deux lois, la loi cadre d'orientation en faveur des personnes handicapées (loi n° 75-534) et la loi n° 75-535 régissant les institutions sociales et médico-sociales (voir le chapitre 1 sur la politique du handicap de ce rapport d'expertise).

L'ensemble de ce dispositif institutionnel – législation et établissements spécialisés – se caractérise d'une part, par un traitement catégoriel du handicap, fondé sur la reconnaissance du statut de personne handicapée, et d'autre part, par l'organisation territoriale de l'équipement médico-social par types de déficience. Il se caractérise également par le partenariat entre l'État et les associations de personnes handicapées et de parents d'enfants handicapés représentatives des différentes déficiences. Le rôle des associations est double : groupes de pression, elles exercent une fonction de revendication pour obtenir de l'État la reconnaissance de droits spécifiques pour les personnes handicapées (discriminations positives) ; groupes de défense des besoins des personnes qu'elles

représentent, elles sont à l'origine de la création des établissements spécialisés par déficience, dont elles assurent la gestion par délégation de service public.

Les deux lois de 1975 viennent consacrer ce partenariat entre les associations et les pouvoirs publics, et les principes de réadaptation et de compensation qui structurent la politique française (Stiker, 1982).

Cependant, dans les années 1990-2000, les acteurs politiques et associatifs du champ du handicap, sont également de plus en plus sensibles aux courants et mouvements en faveur des droits des personnes handicapées et de l'intégration (*mainstreaming*), qui animent les cercles européens (Commission européenne, Forum européen des personnes handicapées). En 2002, sous l'impulsion du ministre de la Famille, Ségolène Royal, le chantier de réforme de la loi d'orientation en faveur des personnes handicapées est engagé, conduit par Vincent Assante. Ce chantier repris par le nouveau gouvernement, aboutit en février 2005 à la Loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées (2005-102 du 11 février 2005).

L'ancrage de la législation et des réglementations qui organisent la gestion administrative de l'équipement spécialisé et des populations accueillies, dans le modèle individuel, médical et réadaptatif du handicap entre alors en tension avec la référence au modèle social qui a inspiré la loi cadre du 11 février 2005 (n° 2005-102). Les autorités politico-administratives gèrent cette tension sur le mode du *twin track* (double approche) (Barron et coll., 2007) en ménageant le principe de catégorisation des personnes ayant des déficiences et des limitations d'activité à des fins d'éligibilité à des prestations spécifiques, tout en mettant en place les mesures d'inclusion et de non-discrimination prévues par la loi de 2005. Cette tension recouvre un conflit de représentations du statut de la personne handicapée, objet de droits (selon la loi de 1975), sujet de droit (selon la loi de 2005). Ainsi, la personne qui se trouve en situation de handicap par défaut de soutiens et aménagements nécessaires à sa participation à la vie dans les espaces sociaux ordinaires, est fondée à considérer qu'elle fait l'objet d'un déni de droit.

Cette même tension est au cœur de la définition du handicap donnée par la loi de 2005.

Intégration progressive et contrôlée du modèle social du handicap

Loi de 2005 et définition du handicap

La définition du handicap admise aujourd'hui dans les instances internationales, comme une restriction de participation sociale résultant de l'interaction entre les caractéristiques individuelles (déficiences et limitations d'activité) et les obstacles environnementaux, (portée par le Processus de production du

handicap ou PPH qui est la classification québécoise, puis par la CIF), est consacrée en 2006 par la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées : « Par personnes handicapées on entend des personnes qui présentent des incapacités physiques, mentales, intellectuelles ou sensorielles durables dont l'interaction avec diverses barrières peut faire obstacle à leur pleine et effective participation à la société sur la base de l'égalité avec les autres » (Art.1). Cette convention a été signée par la France en 2008 et ratifiée en 2010.

Bien qu'elle se réclame de la CIF et reconnaisse par ailleurs dans certains des instruments d'évaluation du handicap, la multidimensionnalité du handicap et l'interaction entre ses composantes, la loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées donne du handicap la définition suivante : « Constitue un handicap, au sens de la présente loi, toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant ». En ignorant d'une part la notion d'interaction individu/environnement et en portant *in fine* au compte de l'altération de fonction (déficience) la cause du handicap (« en raison d'une altération (...) de fonction... »), la définition française restreint considérablement la portée conceptuelle du paradigme du handicap tel qu'il est entendu dans les textes de référence internationaux. Restriction que relève la Commission nationale consultative des droits de l'homme⁶⁴. Cette interprétation du handicap traduit l'intention des pouvoirs publics de réaliser un compromis d'une part entre la législation de 1975 toujours en vigueur, qui fonde la politique catégorielle du handicap et régit les établissements spécialisés en référence à la déficience et d'autre part la mise en conformité de la politique nationale du handicap avec les règles internationales et les principes de participation et de citoyenneté des personnes handicapées de la loi de 2005.

Les conséquences de ce compromis et de cette tension entre les deux modèles du handicap dans la loi et ses applications sont nombreuses. Par exemple, au nombre des mesures de compensation des conséquences du handicap prévues par la loi pour permettre l'inclusion des personnes handicapées dans les espaces ordinaires de vie et le plein exercice de leur citoyenneté et de leur autonomie, figure paradoxalement l'accueil en établissement spécialisé (Loi n° 2005-102, Titre III. Compensation et ressources, Chap.1, Art. 11).

64. « La définition française n'est pas conforme à celle proposée par la Convention des Nations Unies en ce qu'elle ne considère pas la responsabilité de l'environnement dans la création des situations de handicap ». Contribution de la Commission nationale consultative des droits de l'homme à l'étude thématique préparée par le Haut Commissariat aux droits de l'homme sur le rôle de la coopération internationale à l'appui des efforts nationaux déployés en vue de la réalisation des droits des personnes handicapées, 29.09.2010, p. 2

En ce qui concerne le « handicap rare », ce compromis sous-tend la définition du cadre de référence du Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013. Le cadre de référence adopté pour le Schéma national dit prendre appui sur la définition du handicap donnée par loi de 2005, dont il reconnaît l'ambiguïté : « Le modèle (du handicap selon la loi) est plus fonctionnel que biomédical, avec toutefois une causalité inscrite dans la définition comme directement liée aux altérations de fonctions » (p. 16) ; tout en considérant que cette condition (qui limite le handicap à la déficience, en accord avec la législation de 1975) est nécessaire comme critère d'éligibilité aux prestations de compensation : « Cette nouvelle définition permet la prise en compte des environnements comme obstacles ou facilitateurs de la participation sociale de la personne, mais elle nécessite toujours que l'on désigne la personne comme handicapée afin de pouvoir mobiliser le dispositif de compensation (...) requis par la loi (de 2005) » (p. 16). Il est ensuite estimé qu'« au terme de l'article D312-194 du CASF la définition réglementaire du handicap rare (qui) repose actuellement sur une double condition, une faible prévalence des personnes concernées et l'appartenance à des catégories définies de combinaisons de déficiences ou troubles graves ou sévères » est insuffisante à rendre compte des conséquences en termes de « recours à des protocoles particuliers de compensation qui ne sont pas la simple addition de techniques et de moyens, et se doublent d'une rareté de l'expertise ». Aussi, sur les recommandations du Conseil scientifique de la CNSA qui « propose une lecture illustrative et évolutive des catégories citées », le cadre de référence pour élaborer le Schéma national est défini de la façon suivante : « 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) ; une expertise requise, caractérisée par la difficulté et la rareté » (p. 17).

Ainsi, bien qu'il revendique une vision multidimensionnelle du handicap (en référence à la loi de 2005), le cadre de référence ainsi défini reste profondément attaché à l'identification des déficiences, à leur complexité et à l'expertise requise pour les détecter, plus qu'à leurs conséquences pour la personne qui en est atteinte et aux dimensions opératoires du handicap telles qu'énoncées dans la définition internationale ou même dans la définition (bien que limitative) de la loi de 2005, c'est-à-dire déficiences, limitations d'activité, restrictions de participation, facteurs environnementaux.

Des instruments d'évaluation pour compenser des besoins ou pour estimer l'incapacité

L'élaboration d'outils d'évaluation du handicap constitue une autre voie de pénétration en France, de certains éléments du cadre conceptuel du handicap défini par les instances internationales.

Ainsi, l'administration des affaires sociales, puis la CNSA, ont rapidement vu l'intérêt de la CIF pour construire l'outil d'évaluation dont ont besoin les maisons départementales des personnes handicapées (MDPH), chargées de l'évaluation des besoins de compensation des personnes handicapées et de l'élaboration des plans personnalisés de compensation, en application de la Loi du 11 février 2005. L'évaluation doit être globale et porter sur les différents aspects de la situation de la personne. Un guide d'évaluation est ainsi élaboré, instrument réglementaire des MDPH par le décret n° 2008-110 du 6 février 2008 : le Guide d'évaluation multidimensionnelle des besoins de compensation de la personne handicapée (Geva). Plus qu'une grille d'évaluation, le Geva est conçu comme un guide méthodologique proposant aux équipes pluridisciplinaires des MDPH un langage commun pour conduire une démarche d'évaluation partagée, dans le cadre d'un dialogue avec la personne concernée ou son représentant (Barreyre et coll., 2011). L'objectif de ce guide est de permettre l'exploration de l'ensemble des facteurs personnels, des activités et de la participation à la vie en société de la personne et l'analyse des informations recueillies pour définir un plan de compensation personnalisé. Il vise aussi à favoriser l'harmonisation des pratiques entre les MDPH et à constituer une source de données pour le système d'information sur le handicap.

Le Geva comporte sept volets⁶⁵ (tableau 2.I).

Tableau 2.I : Les 7 volets du Geva

Volets du Geva
1. Familial, social et budgétaire
2. Habitat et cadre de vie
3a. Parcours de formation
3b. Parcours professionnel
4. Médical (dont déficiences)
5. Psychologique
6. Activités et capacités fonctionnelles
7. Aides mises en œuvre

Le volet 6 « Activités et capacités fonctionnelles », largement inspiré de la composante Activité et Participation de la CIF, comporte 8 domaines. Chaque domaine est décliné en activités, comportant pour certaines des niveaux de détail complémentaires⁶⁶ (tableau 2.II).

65 et 66. http://www.cnsa.fr/IMG/pdf/GEVA_graphique-080529.pdf

Tableau 2.II : Exemples de déclinaisons du volet 6 du Geva

Volet du Geva	Domaines	Activités
6. Activités et capacités fonctionnelles	1. Tâches et exigences générales, relation avec autrui : 12 activités déclinées en 16 questions 2. Mobilité, manipulation : 16 activités, 23 questions 3. Entretien personnel : 6 activités, 12 questions 4. Communication : 7 activités, 14 questions 5. Vie domestique et vie courante : 10 activités, 14 questions 6. Application des connaissances, apprentissage : 5 activités, 5 questions 7. Tâches et exigences en relation avec la scolarité et la formation initiale : 13 activités, 21 questions 8. Tâches et exigences relatives au travail : 8 activités, 31 questions	(Exemple) Domaine 1 : Tâches et exigences générales, relation avec autrui 1.1 S'orienter dans le temps 1.2 S'orienter dans l'espace 1.3 Fixer son attention 1.4 Mémoriser 1.5 Prendre des décisions 1.6 Prendre des initiatives 1.7 Gérer sa sécurité 1.8 Respecter les règles de vie 1.9 Avoir des relations avec autrui conformes aux règles sociales 1.10 Maîtriser son comportement dans ses relations avec autrui 1.11 Relations avec ses pairs 1.12 Avoir des relations affectives et sexuelles

L'outil permet de coter et de mettre en relation pour chaque activité :

- la capacité intrinsèque de la personne à réaliser l'activité (sans assistance) cotée de 0 à 4 ;
- la réalisation effective de la personne (cotée A : activité réalisée seule, sans aide humaine et sans difficulté ; B : réalisée partiellement avec l'aide d'un tiers et/ou sur sollicitation et/ou avec une difficulté partielle ; C : réalisée avec l'aide répétée d'un tiers et/ou avec une surveillance continue et/ou avec une difficulté régulière ; D : non réalisée) ;
- les facilitateurs et les obstacles environnementaux (H : environnement humain, T : environnement technique, L : logement ; S : services ; A : environnement animal).

Malgré un très grand nombre d'items afin de tenir compte de la grande hétérogénéité des situations de handicap, le Geva reste insuffisamment détaillé pour évaluer les situations de handicaps complexes (Barreyre et coll., 2011), dont celles de « handicap rare ». Il pourrait être recommandé de le tester auprès de personnes ayant un « handicap rare » et de leur entourage, complété par une évaluation de la qualité de vie.

Le domaine des outils d'évaluation du handicap est également un de ceux où se révèle la tension entre modèle social et modèle individuel et les paradoxes engendrés par la définition du handicap de 2005. Le Geva est clairement inspiré du modèle social et de la CIF, et conçu pour permettre de construire avec la personne handicapée, le plan de compensation de ses besoins pour réaliser son projet de vie. Mais simultanément, pour la reconnaissance du statut de personne handicapée et l'éligibilité aux prestations

auxquelles ce statut donne droit, l'autre instrument réglementaire⁶⁷ utilisé par les CDAPH (Commissions départementales des droits et de l'autonomie des personnes handicapées), comme il l'était avant la loi de 2005 par les CDES et Cotorep, reste le Guide-barème pour l'évaluation des déficiences et incapacités des personnes handicapées qui, mesure la gravité de la déficience et des incapacités, appuyé sur la Classification internationale des déficiences, incapacités, désavantages (CIH), de 1988. Ce Guide-barème n'estime pas le handicap en fonction de la restriction de participation sociale et des facteurs environnementaux.

La notion de « handicap rare » : au-delà d'une catégorie politico-administrative française ?

Les définitions réglementaires du « handicap rare » et leurs limites

Depuis l'introduction en 1986 (par la loi n° 86-17) de la notion de « handicap rare » dans la loi n° 75-535 relative aux institutions sociales et médico-sociales, la définition juridique de cette forme de handicap pose un problème récurrent. La diversité des associations de déficiences et la complexité des limitations d'activité que cette notion recouvre, l'expertise requise pour les diagnostiquer, la haute technicité nécessaire pour accompagner les personnes qui en sont atteintes, le nombre limité de ces personnes et leur dispersion géographique sont autant de caractéristiques qui, conjuguées, échappent à la rhétorique administrative qui structure l'organisation territoriale et les missions de l'équipement spécialisé par type de déficience.

Comme l'a montré le chapitre sur la politique du handicap, la définition répond à un impératif administratif et pragmatique : créer une catégorie de handicap qui s'inscrive dans la logique politico-administrative de gestion des populations handicapées. Les agréments des établissements spécialisés reposant sur la déficience principale des personnes qu'ils accueillent, selon la législation de 1975, l'administration est alors amenée à créer de nouvelles catégories de déficience, comme cela a été le cas par exemple du polyhandicap (Arrêté du 29 octobre 1989) ou plus récemment des « Personnes adultes n'ayant pu acquérir un minimum d'autonomie » (Décret n° 2009-322 du 20 mars 2009), et le cas en 1998 du « handicap rare » avec la création des Centres nationaux de ressources.

Depuis 1996, les définitions du « handicap rare » s'efforcent de traduire dans le discours administratif les objectifs qui ont mobilisé les associations (circonscrire un groupe de personnes aux handicaps complexes et dépourvues de

67. Annexe 2.4 du Code de l'action sociale et des familles, décret n° 93-1 216 du 4 novembre 1993, modifié par le décret n° 2007-1574 du 6 novembre 2007

tout soutien autre que familial) et les professionnels (définir la spécificité des compétences requises pour accompagner ces personnes) (annexe 2).

Le « handicap rare » est défini dans les documents suivants :

- 1996 : Circulaire DAS/RVAS n° 96-429 du 5 Juillet 1996 relative au recensement de la situation des besoins dans chaque département et région des personnes susceptibles de relever de la notion de « handicap rare » ;
- 2000 : Arrêté du 2 août 2000 relatif à la définition du handicap rare (JORF n° 186 du 12 août 2000) ;
- 2003 : Décret n° 2003-1217 du 18 décembre 2003 relatif à la liste des établissements ou services accueillant certaines catégories de personnes et relevant du schéma national d'organisation sociale et médico-sociale prévu au 1° de l'article L.312-5 du Code de l'action sociale et des familles ;
- 2005 : Définition du handicap rare introduite dans le Code de l'action sociale et des familles (CASF) art. D 312-194 par décret n° 2005-1135 du 7 septembre 2005.

Si l'on se réfère aux schémas conceptuels des classifications de l'OMS, la première définition (Circulaire DAS/RVAS de 1996), en associant la notion de troubles ou déficiences à celle d'incapacités qui en découlent et à la nécessité d'interventions techniques spécifiques, montrait une certaine proximité avec l'enchaînement conceptuel de la première classification des handicaps (Classification internationale des déficiences, incapacités, désavantages ou CIH), classification de référence en France à cette époque.

Les définitions qui suivent celle de 1996, ne se réfèrent plus qu'aux déficiences (et/ou conséquences de maladies), abandonnent la notion d'incapacité, ajoutent ou retranchent au fur et à mesure tel type de déficience (déficience intellectuelle, dysphasie...), de combinaisons de déficiences ou de fonction (communication), et enfin tentent de donner un fondement scientifique à la rareté en introduisant un taux de prévalence, invérifiable du fait même d'une définition mouvante et extensive et donc d'une population difficile à dénombrer ; l'impossibilité de constituer des données épidémiologiques allant de pair avec l'absence d'identification et de dénomination précises de ce qu'on cherche à étudier (Jacquard, 1988).

Compte tenu de la complexité des incapacités combinées et des technicités requises, et l'expérience ayant montré qu'il était irréaliste d'envisager la mise en place au niveau local ou même régional d'interventions adaptées, l'objectif pour les associations représentatives du « handicap rare », était de faire valoir la rareté par tous les moyens y compris par un taux de prévalence non vérifié pour mettre en avant la notion de masse critique et obtenir une prise en compte au niveau national des personnes concernées. Ce taux de prévalence n'avait pas d'autre objectif, ni d'autre fondement que celui-ci (entretien avec H. Faivre, 09.05.2012).

Dans les rapports étudiés⁶⁸, la justification du recours à la notion de rareté varie d'un texte à l'autre, sans définition précise, invoquée tour à tour ou conjointement, comme rareté des combinaisons complexes de déficiences et du groupe de personnes qui en sont atteintes, rareté des technicités requises, ou rareté des expertises.

Toutes les définitions se heurtent également à la difficulté de définir précisément ces « combinaisons rares », successivement évoquées en termes de :

- « troubles associés de configuration rare » (Rapport Igas relatif aux conditions de l'accueil des multihandicapés, 1994) ;
- « configuration rare de troubles ou déficiences entraînant un ensemble d'incapacités nécessitant une prise en charge particulière » (Circulaire DAS/RVAS n° 96-429 du 5 Juillet 1996) ;
- « troubles associés de configuration rare nécessitant une prise en charge spécifique » (Rapport de la Direction de l'Action Sociale sur les handicaps rares, décembre 1996) ;
- « configuration rare de déficiences ou de troubles associés incluant fréquemment une déficience intellectuelle » (Arrêté du 2 août 2000 relatif à la définition du handicap rare) ;
- « configurations de déficiences ou de troubles associés dont le taux de prévalence n'est pas supérieur à un cas pour 10 000 associées à des listes descriptives de combinaisons de déficiences » (Décret n° 2003-1217 du 18 décembre 2003).

Les limites des définitions du « handicap rare » apparaissent largement liées aux limites terminologiques et conceptuelles de la législation de 1975 relative aux institutions sociales et médico-sociales et au réductionnisme d'une catégorisation unidimensionnelle⁶⁹ des personnes handicapées fondée sur la seule déficience et à laquelle échappent les tableaux complexes de « handicaps rares ».

Le Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013 (2009) et les rapports préparatoires (Anesm, 2008 ; Conseil scientifique de la CNSA, 2008) s'emploient à articuler les obligations légales

68. Rapport sur les handicaps rares (DAS, 1996) ; Rapport des Centres de ressources nationaux sur les particularités propres au handicap rare et sur l'action menée depuis 8 ans. Propositions pour l'avenir (2006), Rapport final d'évaluation des Centres nationaux de ressources sur le handicap rare (Anesm, 2008) ; Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013 (CNSA, 2009) ; Diagnostic territorial des ressources existantes sur les handicaps rares : test méthodologique dans l'interrégion Grand-Est (Ancreai, 2011)

69. « Dans tous les domaines, la prise de conscience de l'appauvrissement, parfois la catastrophe logique, qu'entraîne une vision unidimensionnelle, amène une révision déchirante des explications simples dont nous nous étions contentés, et auxquelles nous nous sommes habitués. » A. Jacquard « L'unidimensionnalité, condition de la hiérarchie », *Le Genre humain*, 2. Penser. Classer, 1988

imposées par la loi de 2005⁷⁰ avec les dispositions législatives et réglementaires qui régissent les établissements spécialisés (Loi n° 75-535). L'ensemble de ces rapports s'accorde à reconnaître les problèmes que pose la définition réglementaire du « handicap rare » (CASE, Art. D 312-194). Ils reconnaissent que celle-ci doit répondre à des exigences organisationnelles d'orientation et de structuration territoriale et nationale (CNSA, p. 10-11), ils s'interrogent sur sa pertinence et sa qualité opératoire (CNSA, p. 11), sur sa capacité à constituer un socle opératoire pour une épidémiologie médicale et sociale du « handicap rare » (Anesm, p. 111), sur son utilité pour les décisions d'orientation que doivent prendre les MDPH (Anesm, p. 116). Ils conviennent que « la combinaison d'une faible prévalence et de protocoles spécifiques (...) ne suffit pas à positionner de façon absolue [ce] concept qui s'inscrit dans des champs plus vastes » (CNSA, p.11), et appellent « une définition dynamique et évolutive des « handicaps rares » (Schéma national handicaps rares, p. 16 et 112) ou « une redéfinition avec précision du handicap rare » (Rapport des Centres de ressources nationaux, p. 48).

Le Conseil scientifique de la CNSA propose de modifier la définition réglementaire du « handicap rare » de manière à dépasser la notion de déficience en prenant en compte ses conséquences en termes de besoins d'expertise et de prise en charge spécifiques d'une part, et élargir le cadre limitatif de la liste fermée des déficiences et de leurs combinaisons, d'autre part (CNSA, 2008, p. 12). Hormis la suggestion d'élargissement de la liste de déficiences, cette proposition invite à revenir peu ou prou à la définition de la circulaire DAS/RVAS de 1996, qui s'appuyait sur la 1^{re} classification des handicaps de 1988.

Dans l'ensemble des documents, le « handicap rare » est décrit d'une part à travers les listes de déficiences et d'autre part par les compétences professionnelles et les expertises requises pour identifier les besoins et développer les technicités nécessaires pour y répondre. Autrement dit, le « handicap rare » est toujours défini en fonction des critères d'agrément de l'équipement médico-social : déficiences et technicité de l'offre de soin, selon le modèle individuel du handicap. La représentation que l'on peut se faire de l'expérience vécue par les personnes et leurs familles reste singulièrement absente de ces documents. Le rapport des Centres de ressources nationaux (2006) est le seul qui ait recours au langage du modèle social et aux concepts de la CIF. Il est le seul également qui permette de se représenter les personnes ayant un « handicap rare », à l'instar des travaux de Zucman (2011) sur le polyhandicap, ou du rapport du Cedias-Creahi sur les situations complexes de handicap (Barreyre et coll., 2011). Le rapport des Centres de ressources nationaux décrit ces personnes dans leur vie : la lutte qu'elles déploient pour communiquer, vivre, apprendre ; la façon dont elles expriment, ou dont sont perçus,

70. Parmi ces nouvelles obligations : élaboration de projets individuels, de projets personnalisés de scolarisation, priorité à l'accueil en milieu ordinaire, accessibilité, inclusion, participation.

leurs besoins, leurs attentes, leurs peurs et angoisses, les rejets ou exclusions qu'elles subissent ; leurs limitations d'activité, les capacités de compensation ou de *coping* qu'elles mettent en œuvre ; leur façon d'être au monde ; et la confrontation au quotidien des familles aux expressions physiologiques, fonctionnelles, relationnelles de ces handicaps. Le rapport de 2006 des Centres de ressources nationaux met également en avant l'absolue nécessité de développer des médiations humaines individualisées (14 occurrences dans le texte), ou encore la notion de « situation partagée » entre tous les interlocuteurs de l'entourage. Il revendique pour les personnes présentant ces hauts degrés de « carence sensorielle ou linguistique » ces médiations comme un droit et en montre l'enjeu vital (p. 28). Dans une approche systémique, ce rapport met en lumière un faisceau de facteurs environnementaux qui impactent de façon dramatique la vie de ces personnes, tels que les maltraitements institutionnelles, conséquences de la méconnaissance de ces handicaps, de l'absence ou de l'inadaptation des méthodes d'intervention prodiguées par des institutions non préparées à cette forme d'accueil. Il faut noter aussi les définitions réglementaires des établissements qui conduisent « à opérer pour ces personnes des choix de vie parfois totalement inadaptés et à fixer pour elles des objectifs souvent inatteignables » (p. 21-22).

Cette représentation du « handicap rare » déborde largement la seule question de la déficience pour englober l'ensemble des conséquences sur la vie biologique et psychique des personnes concernées que peuvent engendrer l'absence, l'insuffisance ou l'inadaptation des réponses apportées à leurs besoins fondamentaux.

Les apports possibles de la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé

Au niveau de la définition des « handicaps rares »

La CIF n'a pas pour objectif de définir de façon générique un handicap quel qu'il soit, chaque handicap étant singulier. Mais elle présente l'intérêt de constituer un outil d'observation et de description de situations de handicap. Sa capacité à décrire et mettre en rapport, dans une conception interactive, les composantes d'une situation de handicap mériterait d'être testée dans le cas de « handicaps rares ». La description de situations avec la CIF permettrait :

- de caractériser la nature et la gravité des déficiences sur la base des fonctions physiologiques atteintes ;
- d'identifier les activités de la vie quotidienne (des plus élémentaires aux plus complexes) que la personne peut réaliser seule ou ne peut effectuer qu'avec une aide, en précisant la nature des aides nécessaires (techniques et/ou humaines) pour chaque activité ;

- d'identifier les obstacles et les facilitateurs environnementaux, tels que par exemple, les modalités de médiation, de soutien et d'accompagnement disponibles ou qui font défaut, les compétences de l'entourage (J. Souriau nous rappelle avec justesse que ce sont ces compétences qui permettent de révéler et reconnaître celles de la personne handicapée) ;
- de décrire les évolutions ou à l'inverse les régressions de participation sociale qui en résultent.

L'utilisation de la CIF pourrait être utilement complétée par la « Mesure des habitudes de vie » (MHAVIE) et la « Mesure de la qualité de l'environnement » (MQE), outils d'évaluation développés à partir de la classification québécoise « Processus de production du handicap » (PPH).

Dans le prolongement du cadre de référence du Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013 et sur la base de ces descriptions de situations dans les termes de la CIF, une définition du « handicap rare » pourrait être élaborée, en concertation avec les professionnels des Centres de ressources.

D'un point de vue éthique, et en cohérence avec la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées, la notion d'interaction individu/environnement humain devrait être placée au cœur d'une définition du « handicap rare », propre à restaurer la personne, et non la déficience, en position centrale de sujet. Il conviendrait également de substituer la notion de participation à celle de prise en charge et de dépossession de soi qu'elle implique.

Une telle proposition de définition s'appuierait sur la définition du handicap comme restriction de participation résultant de l'interaction entre les caractéristiques individuelles (déficiences et limitations d'activité) et les caractéristiques environnementales (facilitatrices et obstacles) et sur les nomenclatures de la CIF. Ainsi, à la liste fermée des combinaisons de déficiences qui figure dans la définition réglementaire actuelle du « handicap rare » pourrait être substituée une liste évolutive des fonctions physiologiques atteintes ; les besoins des personnes seraient déclinés en termes de domaines d'activité pour lesquels les personnes requièrent médiation, rééducation ou soutien ; les expertises, protocoles et aides techniques nécessaires figureraient au registre de l'environnement humain et matériel requis. L'intégration de ces différentes dimensions pourrait être formulée de la façon suivante : « Sont reconnues avoir un « handicap rare » les personnes présentant des déficiences associées des fonctions (liste des fonctions), des besoins vitaux dans les domaines (liste des domaines d'activité affectés) et qui nécessitent un environnement humain et matériel spécifique (dont les champs et modalités seraient définis par les professionnels) pour pouvoir exercer leur droit à la participation à la vie en société à égalité des chances avec les autres ».

La définition réglementaire de situations complexes de handicap (articles D344-5-1 et D344-5-2 du Code de l'Action Sociale et des Familles, créés par le Décret n° 2009-322 du 20 mars 2009 relatif aux obligations des établissements et services accueillant ou accompagnant des personnes adultes n'ayant pas pu acquérir un minimum d'autonomie) constitue un précédent dont pourrait s'inspirer la définition du « handicap rare ». Aux combinaisons de déficiences est associée une estimation du degré d'autonomie et les besoins de soutien sont déclinés en une série de huit domaines tirés de la nomenclature des domaines d'activité et de participation de la CIF (entretien personnel, mobilité, communication, tâches et exigences générales, relation avec autrui, développement et maintien des acquisitions cognitives) (voir Annexe 3).

Cet essai de définition du « handicap rare » à partir de ses composantes : déficiences et limitations d'activité en interaction avec l'environnement humain dont ces personnes ont un besoin vital, permettrait de faire droit à la notion de participation, au lieu de figer l'individu dans la caractéristique unidimensionnelle de la déficience. Les notions de complexité et de rareté attachées à cette forme de handicap seraient rendues par le nombre de fonctions atteintes simultanément et l'ampleur des domaines d'activité pour lesquels les personnes requièrent soutien, rééducation et accompagnement.

Cette proposition a un objectif principalement pragmatique, consistant à utiliser un langage commun pour décrire une réalité singulière et complexe à partir de diverses observations dans les situations de vie quotidienne. Elle a aussi pour but de montrer que la définition actuelle du « handicap rare » limitée aux seules déficiences peut être dépassée et enrichie des autres composantes qui définissent une situation de restriction de participation sociale.

Au niveau des outils d'évaluation fonctionnelle des « handicaps rares »

Différentes utilisations de la CIF pour la mise au point d'outils d'évaluation fonctionnelle pourraient être suggérées et testées.

Ainsi, les déclinaisons des fonctions physiologiques, des domaines d'activité et de participation et des facteurs environnementaux qu'offre la CIF pourraient être utilisées pour la mise en œuvre de certains des objectifs et actions envisagés dans le Schéma national pour les handicaps rares, tels que l'évaluation fonctionnelle pluridisciplinaire (p. 77), la typologisation des populations suivies (p. 63). Cela constituerait un langage commun à la mutualisation des savoirs constitués par les centres de ressources en matière de méthodes et protocoles d'observation, de diagnostic et de bilans fonctionnels, pour une mise en commun et une systématisation des protocoles d'intervention afin d'en favoriser le transfert (Recommandations de l'Anesm, p. 113-115).

Les ICF core sets

Un exemple de l'utilisation de la CIF concerne la construction d'« ICF Core sets » à partir d'une méthodologie mise au point et validée depuis 2006 par l'unité de recherche du Centre collaborateur allemand de l'OMS pour la CIF⁷¹ (Bickenbach et coll., 2012). Cette méthodologie d'évaluation fonctionnelle pluridisciplinaire consiste à sélectionner, à partir de la littérature existante et de l'expérience clinique des différents professionnels spécialistes d'un handicap (ou problème de santé) donné (médecins, psychothérapeutes, orthophonistes, psychomotriciens, éducateurs spécialisés, assistants sociaux, infirmiers, instituteurs...) réunis en conférence de consensus, les catégories de la CIF nécessaires et suffisantes, pour décrire le handicap en termes de déficiences, de limitations d'activité, de restrictions de participation ainsi que les facteurs environnementaux entrant en jeu comme facilitateurs ou obstacles. La sélection d'items est ensuite testée, puis validée par la méthode Delphi. Cette méthodologie permet d'établir deux types de *Core set* pour chaque handicap (ou problème de santé), l'un compréhensif pour la recherche et l'évaluation clinique, un second, condensé, pour les enquêtes épidémiologiques. À partir du *Core set* compréhensif, trois autres outils sont développés :

- une fiche d'évaluation du niveau de fonctionnement de la personne (en utilisant l'échelle de capacité et performance), comportant deux parties : l'une réservée au professionnel, l'autre à la personne concernée (qui s'exprime dans ses propres termes, traduits ensuite en codes CIF pour permettre la comparaison des deux évaluations) ;
- une fiche du profil du fonctionnement de la personne établie lors d'une 1^{re} évaluation permettant de suivre l'évolution de la personne au fur et à mesure des évaluations successives ;
- sur la base de la fiche d'évaluation et du profil de fonctionnement, un tableau de programmation des interventions consigne les objectifs des interventions, les différents professionnels qui en sont chargés et l'évaluation des interventions.

Cette méthodologie a démontré sa validité et son utilité pour l'évaluation de nombreuses situations de handicap ou de problèmes de santé à des fins cliniques et pour documenter des systèmes d'information (tels que *neurological conditions, hearing loss, for persons following an amputation, for traumatic brain injury, Generic Set...*)⁷².

L'expérimentation de cette méthodologie sur des situations de « handicap rare » mériterait d'être examinée avec des professionnels du champ, comme outil complémentaire possible du Geva, à l'usage des MDPH.

71. <http://www.icf-research-branch.org/about-us/our-mission.html>

72. <http://www.icf-research-branch.org/icf-core-sets-projects.html>

L'unité de recherche du centre collaborateur OMS allemand offre des formations à la constitution de ces *Core sets* et des outils afférents.

Le Guide d'évaluation multidimensionnelle des besoins de compensation des personnes en situation de handicap

Cet outil réglementaire à l'usage des équipes pluridisciplinaires des MDPH constitue un instrument fondamental et sophistiqué pour l'évaluation des situations de handicap et l'élaboration des plans de compensation individualisés, mais également comme socle local du système d'information national sur le handicap. Une proposition d'évolution de cet outil qui permette d'évaluer les situations de « handicap rare » est à faire à la CNSA, elle-même promoteur du Geva et du Schéma national pour les handicaps rares. Il pourrait être complété de catégories descriptives spécifiquement adaptées, ainsi que le proposent JY. Barreyre et l'équipe de recherche du Cedias-Creahi en introduisant dans le volet 6 (Activités et capacités fonctionnelles) l'indicateur « perception du monde et de la réalité sociale » susceptible de capter comment des personnes souffrant de troubles de l'intégration des données sensorielles (notamment hyper- ou hypo-sensibilité d'un sens) se représentent le monde qui les entoure (Barreyre et coll., 2011, p. 106-107).

Au Geva devraient être également adjoints des instruments complémentaires d'évaluation de la qualité de vie des personnes concernées et de leur entourage familial. Il conviendrait aussi d'examiner, avec les professionnels impliqués, les adaptations humaines et techniques qui seraient nécessaires pour que ces instruments puissent être soumis aux personnes privées de sensorialité et parfois de parole.

Autres outils d'évaluation

Le rapport du Cedias-Creahi (Barreyre et coll., 2011) présente également trois autres outils d'évaluation « spécifiquement adaptés à la description des situations de « personnes lourdement handicapées » élaborés par des équipes d'établissements spécialisés (p. 109). Ces outils peuvent être de nature à s'appliquer au « handicap rare ».

La grille Evasion (Évaluation et analyse des situations individuelles) comporte des indicateurs destinés à décrire les ressources fonctionnelles au niveau somatique et psychique des personnes accueillies en Foyers d'accueil médicalisés (FAM), et en Maison d'accueil spécialisées (MAS). Le fonctionnement psychique recouvre le fonctionnement intellectuel, qui inclut les indicateurs suivants : fixer son attention, mémoriser, se repérer dans le temps et dans l'espace, comprendre des messages oraux, réaliser des apprentissages... et le fonctionnement relationnel et de socialisation saisi à travers les items suivants : exprimer ses désirs, avoir conscience de ses besoins, faire des choix, utiliser des codes sociaux... Tous ces items sont issus de la CIF et une partie d'entre eux est comprise dans le volet 6 du Geva.

L'Observatoire départemental du polyhandicap (ODP) de la Sarthe a conçu une grille d'évaluation des situations de vie et de prise en charge des personnes polyhandicapées et en situation de grande dépendance, et il a développé un logiciel adapté à l'exploitation des données. Cette grille d'évaluation comporte notamment de nombreuses questions sur la santé somatique et les soins, sur les fonctions et comportements relatifs à l'alimentation, ainsi qu'une échelle de la douleur.

Le Handi Ecapsa (Handicap Evaluation des capacités et des troubles de santé) est un outil d'évaluation commun aux MAS, FAM et Samsah de Champagne-Ardenne. L'évaluation annuelle des usagers de ces établissements à l'aide de ce logiciel comprend une évaluation des capacités motrices, sensorielles, fonctionnelles, sociales, de communication et de relation, ainsi qu'une évaluation des troubles de la santé, prêtant une attention particulière à l'inconfort, au repli, à l'isolement, l'agressivité, aux troubles du comportement alimentaire.

En conclusion, la définition juridique du « handicap rare » caractérise cette forme de handicap complexe par les déficiences ou combinaisons de déficiences. L'identification de ce handicap à travers une seule de ses dimensions pose un problème important aujourd'hui, au regard de la définition internationale du handicap et de celle donnée par la loi du 11 février 2005, qui affirment la nature multidimensionnelle et systémique du handicap, quelle que soit la gravité des déficiences. La Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF, OMS, 2001) définit en effet, le handicap comme une restriction de participation sociale résultant de l'interaction entre les caractéristiques individuelles (déficiences et limitations d'activité) et les obstacles environnementaux. Cette définition est consacrée par la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées (ONU, 2006), dans son article premier, convention signée par la France en 2008 et ratifiée en 2010.

Nous avons retracé dans un premier temps les conditions historiques qui ont porté l'évolution conceptuelle internationale du handicap, permis la formalisation des modèles individuel et social du handicap et conduit à l'élaboration de la classification de l'OMS et à l'adoption de la définition internationale en vigueur. Nous avons ensuite examiné les conditions de l'intégration du changement de paradigme du handicap en France. Bien que contrôlée, cette intégration génère une tension, au sein de la politique du handicap, entre le modèle individuel traditionnel qui sous-tend la législation relative à l'organisation de l'équipement spécialisé et la gestion des populations qui y sont accueillies, par type de déficience et le modèle social qui a inspiré la loi du 11 février 2005, cadre de la politique publique pour l'égalité des droits et des chances des personnes handicapées. La définition du « handicap rare » qui réduit sa complexité aux seules déficiences, est dictée par la rhétorique administrative qui régit les établissements spécialisés et l'accès aux

prestations de compensation. Tous les rapports préparatoires au Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares, et le Schéma lui-même, conviennent qu'elle est insatisfaisante, qu'elle ne rend pas compte de la réalité et qu'elle ne peut constituer le cadre opératoire dont les objectifs et les actions définis par le Schéma ont besoin.

Il pourrait être recommandé de modifier la définition réglementaire (CASF Art. D312-194) et celle du cadre de référence du Schéma national pour les handicaps rares, en cohérence avec la loi n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique⁷³ qui, en l'occurrence pose de façon très claire la nature multidimensionnelle d'un problème de santé (ou handicap)⁷⁴ : « L'OMS propose d'utiliser simultanément la CIM pour caractériser un problème de santé en termes médicaux et la CIF pour ce qui concerne l'ensemble des composantes de la santé et les interactions avec le milieu. Il s'agit de décrire les domaines de la santé et ceux qui y sont liés selon une approche multidimensionnelle fondée sur les interactions entre :

- un problème de santé (maladie ou accident) ;
- l'altération d'un organe ou d'une fonction (notion de déficience) ;
- la capacité de réaliser une action dans un environnement standard (non corrigé) ;
- la personne dans son milieu habituel (réalisation effective d'une action) ;
- et le rôle plus ou moins favorable de l'environnement proche et des dispositifs collectifs. »

La dernière section de ce chapitre aborde la question des outils d'observation et de description qui pourraient être élaborés en collaboration avec les professionnels des Centres de ressources nationaux et les aidants familiaux à partir de la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé, à l'instar de ceux mis en œuvre pour d'autres formes complexes de handicap, tel que le polyhandicap.

Il pourrait être recommandé une évolution du Guide d'évaluation multidimensionnelle des besoins de compensation des personnes handicapées (Geva) qui s'impose aux maisons départementales des personnes handicapées, en complétant notamment le Volet 6 (Activités et capacités fonctionnelles) de catégories descriptives adaptées au « handicap rare », en concertation avec les personnes concernées et leurs médiateurs, les professionnels impliqués dans ce champ et les aidants familiaux. Un instrument d'évaluation de la qualité de vie des personnes concernées pourrait être adjoint au Geva, ainsi que les adaptations humaines et techniques nécessaires pour pouvoir recueillir

73. Loi n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique, JORF n° 185 du 11 août 2004

74. Annexe 3. Méthodes de définition des objectifs de santé publique / 3.1.3. Classification des problèmes de santé

l'expression des personnes atteintes de « handicap rare ». Une telle évolution du Geva aurait une incidence sur :

- l'évaluation fonctionnelle contextualisée du « handicap rare » ;
- le système d'information relatif au « handicap rare » ;
- le périmètre du « handicap rare », en prenant en compte des populations susceptibles d'être reconnues atteintes de ce handicap quel que soit leur âge, dans la perspective de la suppression de la barrière d'âge, conformément à la loi du 11 février 2005 qui prévoyait de supprimer les différences de traitement et de prise en charge pour les personnes âgées, stipulant que « dans les cinq ans, toutes les dispositions de la loi opérant une distinction entre les personnes handicapées en fonction de critères d'âge seront supprimées. ».

Il pourrait également être recommandé d'expérimenter en France avec la contribution des personnes atteintes d'un « handicap rare », leurs médiateurs, les professionnels impliqués et les aidants familiaux, un outil qui a démontré sa pertinence et sa validité dans d'autres pays, appliqué à d'autres formes de handicap ou de problèmes de santé : la méthodologie des ICF Core sets.

BIBLIOGRAPHIE

ALBRECHT G, RAVAUD JF, STIKER HJ. L'émergence des *disability studies*: état des lieux et perspectives. *Sciences sociales et santé* 2001, **19**(4) : 43-73

ANCREAL. Diagnostic territorial des ressources existantes sur les handicaps rares : test méthodologique dans l'interrégion Grand-Est. 2011

ANESM Centres Nationaux de Ressources sur le Handicap Rare. Rapport final d'évaluation. 2008

BARRAL C. De l'influence des processus de normalisation internationaux sur les représentations du handicap. *Handicap-Revue de sciences humaines et sociales* 1999, **81** : 20-35

BARREYRE JY, ASECIO AM, PEINTRE C. Recherche documentaire. Les situations complexes de handicap. Des populations qu'on ne veut pas voir, pas entendre, pas comprendre ? Cedias-Creahi Ile-de-France, Paris, 2011

BARRON T, AMERENA P. Disability and inclusive development. Leonard Cheshire International, London, 2007

BICKENBACH J, CIEZA A, RAUCH A, STUCKI G. ICF Core Sets: Manual for Clinical Practice: Hogrefe, Göttingen, 2012

CENTRES DE RESSOURCES NATIONAUX HANDICAP RARE. Rapport des Centres de ressources nationales sur les particularités propres au handicap rare et sur l'action menée depuis 8 ans. Propositions pour l'avenir. 2006

CNSA. Commission spécialisée Handicaps rares. Conseil scientifique de la CNSA. Handicaps rares. Document d'orientation, 2008

CNSA. Handicaps Rares. Documentation d'orientation. Commission spécialisée Handicaps rares. Conseil scientifique de la CNSA. 2008

CNSA. Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013. 2009

DEJONG G. Independent living: from social movement to analytic paradigm. *Arch Phys Med Rehabil* 1979, **60** : 435-446

DIRECTION DE L'ACTION SOCIALE. Rapport sur les handicaps rares. Ministère du travail et des affaires sociales. 1996

EUROPEAN DISABILITY FORUM. Achieving equal opportunities for persons with complex dependency needs. Rapport EDF November 2007

FOUGEYROLLAS P, CLOUTIER R, BERGERON H, CÔTÉ J, ST MICHEL G. Classification québécoise Processus de Production du Handicap. RIPPH, Québec, 1998, 3-7

FOUGEYROLLAS P, NOREAU L, BERGERON H, CLOUTIER R, SAINT-MICHEL G, DION SA. Conséquences sociales des déficiences et incapacités persistantes et significatives : approche conceptuelle et évaluation des situations de handicap. *Handicap, Revue de sciences humaines et sociales* 1999, **84** : 61-78

FOUGEYROLLAS P. Une autre façon de le dire. *Réseau international CIDIH, Bulletin du CQCIDIH* 1990, **3**(1) : 15

JACQUARD A. L'unidimensionnalité, condition de la hiérarchie. *Penser Classifier. Le genre humain* 1988, **2** : 11-19

LANG R. The United Nations Convention on the Rights and Dignity for Persons with Disabilities: A panacea for ending disability discrimination? *ALTER-European Journal of Disability Research* 2009, **3**(3) : 266-285

OMS. Classification internationale des handicaps : déficiences, incapacités et désavantages. Un manuel de classification des conséquences des maladies. Vanves, CTNERHI-INSERM (WHO, 1980). 1988

OMS. Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé, OMS, Genève, 2001

ONU. Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées. 2006

RAVAUD JF. Modèle individuel, modèle médical, modèle social : la question du sujet. *Handicap-Revue de sciences humaines et sociales* 1999, **8** : 64-75

RIOUX MH. Disability: The Place of Judgement in a World of Fact. *Journal of Intellectual Disability Research* 1997, **41** (2): 102-111

SCCIDIH. Evolution canadienne et internationale des définitions conceptuelles et des classifications concernant les personnes ayant des incapacités. Analyse critique, enjeux et perspectives. *Réseau international CIDIH et facteurs environnementaux* 1998, **9** : 2-3

STIKER HJ. Corps infirmes et sociétés. Aubier-Montaigne, Paris, 1982

ZUCMAN E. Au près de la personne handicapée. Une éthique de la liberté partagée. Erès, Paris, 2011

3

Épidémiologie

L'interrogation de la littérature scientifique sur l'association des mots clés « handicap rare » et « épidémiologie » pose des questions complexes.

La première concerne les possibilités de prendre en compte les multiples facettes de la définition actuelle du handicap rare. Les évolutions conceptuelles des dernières décennies ont mis en exergue l'étroitesse de la vision du handicap par la seule approche des déficiences. Or, c'est bien la description de la combinaison de déficiences qui rend compte au mieux de la situation médicale complexe des personnes souffrant de handicaps rares et qui permet aujourd'hui d'interroger les recherches publiées dans ce domaine, quel que soit le lieu où elles ont été menées. La réalité de la participation sociale des individus dans un contexte environnemental donné est probablement à ce jour davantage un élément de la description des handicaps rares que de la quantification de ces situations que nous tentons d'aborder dans ce chapitre. Par ailleurs, à la notion de combinaisons de déficiences, la définition du handicap rare associe celle de la technicité des prises en charge et de l'adéquation de la réponse institutionnelle aux besoins des personnes concernées. Ces éléments, s'ils peuvent être discutés dans la littérature à propos d'un cas ou d'une série de cas, ne sont pas rapportés dans les recherches qui permettent d'estimer la fréquence des handicaps rares en population. Plusieurs éléments peuvent être avancés pour comprendre la difficulté d'intégrer ces notions dans la recherche bibliographique. La réponse institutionnelle est, par essence, éminemment dépendante de l'organisation des prises en charge sur un territoire, et par définition la plus en adéquation possible avec chacune des situations rencontrées. Quant à la technicité des prises en charge, il s'agit d'une appréciation empreinte d'une certaine subjectivité même si le nombre restreint de professionnels en mesure de mettre en œuvre ces prises en charge complexes sur un territoire pourrait constituer un élément objectivable. Nous tenterons d'analyser comment la définition proposée pourrait être opérationnalisée pour fournir des dénombrements des situations de handicap rare à l'échelle d'une population.

Le deuxième aspect interroge la question de la rareté : « rareté des publics, rareté des combinaisons des déficiences », telle que le précise le Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013. Dans l'objectif de fournir des estimations de la fréquence de ces

conditions, leur variation éventuelle et les déterminants de ces variations, la rareté du phénomène amplifie considérablement la difficulté de l'observation à l'échelle d'une population. Or, ce niveau populationnel est incontournable pour fixer des objectifs quantitatifs de progrès dans l'évaluation des prises en charge ou la planification des besoins. Nous précisons dans cet exposé comment cette « rareté épidémiologique » a été formulée dans d'autres contextes « rares », notamment celui des maladies rares. Nous discuterons par ailleurs l'utilisation des systèmes d'information sanitaires ou médicaux et des bases de données existantes dans l'accès à une information de type épidémiologique dans le champ du handicap rare. Enfin, nous rapporterons les données issues d'enquêtes spécifiques quand elles existent. En effet, l'examen de la littérature scientifique montre que les références portant sur des analyses populationnelles de ces situations de handicap rare sont exceptionnelles, en France comme dans les autres pays occidentaux, et qu'elles concernent pour l'essentiel des associations parfaitement identifiées de déficiences, notamment sensorielles.

La perspective de lecture de la littérature sera double. Nous proposerons une tentative de synthèse des travaux existants sur le handicap rare en terme général, en explicitant, le cas échéant, les situations qui ne peuvent pas être considérées comme rares et en discutant les modalités de prise en compte des définitions proposées au vu des sources de données existantes. Nous concentrerons, dans un deuxième temps, notre analyse critique sur quatre situations spécifiques : les surdicécités, la maladie de Huntington, l'association épilepsie et autisme, et les déficiences cognitives profondes associées à des déficiences neuromotrices ou sensorielles sévères retrouvées dans la littérature sous la terminologie anglo-saxonne de « *Profound Intellectual and Multiple Disability* » (PIMD), ces quatre configurations illustratives faisant l'objet de développements spécifiques dans cet ouvrage.

Définitions du handicap rare et implications pour l'estimation des prévalences

Les définitions du handicap rare soulèvent de multiples questions quant à leur opérationnalisation pour répondre à la question du dénombrement.

Déficience, limitation d'activité, restriction de participation

La première question concerne la définition même du handicap. Le profond bouleversement conceptuel qui s'est opéré au plan international dans le domaine du handicap au cours des trente dernières années (Ravaud, 2009) a, encore aujourd'hui, un très faible ancrage dans la littérature, du moins pour quantifier, en termes de prévalence, les situations de handicaps définies

comme des restrictions de participation à la vie communautaire. Ainsi, avec la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF, OMS, 2001), l'épidémiologie du handicap s'est enrichie de nouvelles dimensions : celle d'état fonctionnel (mesuré en termes de nature et gravité de déficience d'une part, de limitations d'activités d'autre part) et celle de participation sociale (mesurée dans le cadre de vie quotidienne des individus et prenant en compte les éléments de ce cadre de vie susceptibles de limiter ou de faciliter l'intégration des individus dans la société). Le champ du handicap rare n'échappe pas à la difficulté de repérer les situations en abordant la question de la participation sociale et celle des facteurs contextuels, dont nous avons précédemment souligné l'importance. Ceci étant, les seuls éléments liés à la déficience et à la limitation fonctionnelle sont énoncés dans la littérature scientifique internationale pour caractériser les situations et les quantifier en termes de fréquence.

Signification de la rareté en épidémiologie

En épidémiologie, il est habituel de donner au mot rare une définition en termes de prévalence. Dans le cas des situations de handicap rare, la loi française a fixé un seuil à cette rareté : « le taux de prévalence ne peut être supérieur à un cas pour 10 000 habitants » (JO n° 186 12 08 2000, art 1^{er}). On peut noter que la notion de rareté appliquée au handicap est plus restrictive que celle habituellement prise en compte pour les maladies rares où le taux de prévalence ne doit excéder 1 p. 2 000 habitants. Au-delà d'un chiffre de prévalence, c'est la notion de masse critique qui est recherchée. Dans le domaine des maladies rares, cette masse critique est parfois exprimée en nombre de personnes atteintes sur un territoire. À titre d'exemple, on peut citer le chiffre de moins de 200 000 personnes pour le territoire des États-Unis, soit une prévalence de 1 p. 1 500 personnes, celui de moins de 50 000 personnes pour le territoire du Japon (soit 1 p. 2 500 personnes) (*Rare Disease Act*, 2002). Pour ce qui concerne les handicaps rares, une prévalence de 1 p. 10 000 correspondrait à une population d'au plus 6 000 personnes sur le territoire national. Cette perspective de « masse critique » paraît, dans le champ du handicap rare, pertinente à plus d'un titre. Elle rejoint la réflexion sur la réponse institutionnelle à apporter à ces situations de handicap rare et leur donne ainsi une définition plus « politique » ou « sociale ». De plus, un tel dénombrement permettrait de prendre en compte un certain nombre de caractéristiques du territoire, et donc des facteurs contextuels dont nous avons souligné l'intérêt. Enfin, il autorise la prise en compte d'éventuelles inégalités de répartition territoriale, inégalités pas uniquement liées à l'offre de soins mais également à des différences de prévalence « vraies » en lien par exemple avec l'origine génétique des pathologies sous-jacentes (Sadeghi et coll., 2004).

Rareté des combinaisons de déficiences

Au sens de la loi déjà citée (JO n° 186 12 08 2000, art. 1^{er}), cette « rareté » s'applique à une combinaison de déficiences : « Configuration rare de déficiences ou de troubles associés entraînant un ensemble d'incapacités... » et non à une « configuration unique de symptômes » comme cela est retenu dans la définition de la maladie rare⁷⁵. Bien qu'il n'y ait pas de superposition entre les deux notions, certaines maladies rares ont des conséquences en termes de limitations fonctionnelles et restrictions de participation qui peuvent les conduire à être également qualifiées de handicaps rares (Azema et Martinez, 2009).

C'est notamment le cas du syndrome de Usher dans le domaine de la surdi-cécité. Il s'agit bien d'une maladie rare ; sa prévalence est estimée à environ 1 p. 30 000 (Source : Orphanet, portail de référence sur les maladies rares⁷⁶). L'association de la double déficience sensorielle sévère (surdité neurosensorielle généralement congénitale et rétinite pigmentaire entraînant la perte progressive de la vision) définit la situation de handicap, à laquelle on peut ajouter le qualificatif de « rare » puisque la prévalence est faible et la prise en charge complexe.

Un autre exemple fréquemment retrouvé dans la littérature concerne la maladie de Huntington, affection neurodégénérative du système nerveux central et dont la prévalence moyenne dans la population générale est de 1 p. 16 000 (Source : Orphanet). L'association de troubles moteurs, comportementaux et intellectuels rend problématique sa prise en charge, ce qui conduit à classer cette pathologie également dans le champ du handicap rare.

Peut-on répondre à la question de l'épidémiologie du handicap rare en utilisant des listes de combinaisons de déficiences ?

Dans les différents développements ayant conduit à la définition du handicap rare dans les textes réglementaires, il a été envisagé la possibilité de fournir une liste de combinaisons de déficiences (Gaymard et Barrot, 1996). Ainsi, relèvent de cette définition (cf. JOR arrêté du 2 août 2000 relatif à la définition du handicap rare) les associations suivantes : association d'une déficience auditive et d'une déficience visuelle graves ; association d'une déficience visuelle grave et d'une ou plusieurs autres déficiences graves ; association d'une déficience auditive grave et d'une ou plusieurs autres déficiences graves ; une dysphasie grave associée ou non à une autre déficience ; association d'une ou plusieurs déficiences graves et d'une affection chronique, grave ou évolutive, telle qu'une affection mitochondriale, une affection du métabolisme, une affection évolutive du système nerveux ou une épilepsie sévère.

Ces combinaisons de déficiences mettent au premier plan des situations complexes de handicaps pour lesquels l'accès à la communication constitue un enjeu majeur (Barreyre et coll., 2011), repris dans la circulaire de 1996 (Circulaire DAS/RVAS n° 96-429 du 5 juillet 1996 relative au recensement de la situation des besoins dans chaque département et région des personnes susceptibles de relever de la notion de handicap rare). Cette approche par liste est toutefois restrictive puisqu'elle limite la possibilité de modifier le contenu de ce concept en lien avec l'évolution des situations médicales. On note cependant que le dernier groupe, très hétérogène, de personnes handicapées qui ont en commun l'existence d'un handicap (mental, sensoriel, moteur, psychique) étroitement intriqué à de graves problèmes somatiques est défini de manière suffisamment large pour que nombre de situations graves puissent y être rapportées. Le législateur laisse donc ouverte la possibilité d'intégrer des situations qui n'ont en commun que la « non réponse institutionnelle » au plan local et ainsi permet de conserver une définition dynamique dans le temps. De manière consistante, le Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013 (CNSA, 2009) suggère une évolution de la définition réglementaire du handicap rare, visant à lui donner un caractère illustratif non limitatif et donc possiblement évolutif.

La rareté n'est pas simplement une question de sévérité

Bien qu'il suffise en théorie d'identifier les situations les plus sévères ou les plus lourdes pour aboutir à une faible voire très faible prévalence, cette approche est inappropriée pour mesurer le handicap rare puisque les notions de complexité de la prise en charge ou d'accueil adapté n'y sont pas intégrées (Gaymard et Barrot, 1996). L'étude sur les handicaps rares menée par le Centre régional pour l'enfance et l'adolescence inadaptées (CREAI) du Languedoc-Roussillon en 1996 (Azema et coll., 1997) souligne la confusion possible entre cas rares et cas graves ou lourds : « Il existe dans tous les dispositifs des cas très difficiles qui mettent en difficulté les professionnels et les personnes. Pour autant, il s'agit là de cas extrêmes plutôt que de handicaps rares même si nombre d'entre eux se retrouvent bien dans la problématique du cas rare » (p. 16). Le polyhandicap, « handicap grave à expression multiple associant une déficience mentale sévère et des troubles moteurs, entraînant une restriction extrême de l'autonomie et des possibilités de perception, d'expression et de relation »⁷⁷, est à ce titre tout à fait illustratif puisqu'il ne répond pas strictement à la notion de handicap rare, bien que la situation en termes d'incapacité soit lourde. En effet, la fréquence de cette entité est de l'ordre de 1 p. 1 000 (Rumeau-Rouquette, 1998) et la réponse institutionnelle (prise en charge en établissements médico-sociaux répartis sur le territoire national) existe (Annexe XXIV ter décret n° 89-798 du 27 Octobre 1989), du

77. Annexe XXIV ter décret n° 89-798 du 27 Octobre 1989

moins pour la très grande majorité des cas. Selon l'enquête ES (Établissements sociaux) menée en 2011 par la Drees⁷⁸ auprès des gestionnaires de structures sociales et médico-sociales pour enfants et adultes handicapés, 7 300 enfants et adolescents et 6 500 adultes polyhandicapés étaient accueillis dans une structure médico-sociale (Dutheil, 2005). On voit que ces chiffres sont au-delà de la masse critique « théorique » nationale calculée à partir de la prévalence fixée règlementairement.

Une difficulté complémentaire dans la prise en compte de la sévérité de l'état fonctionnel tient à l'absence de consensus sur une définition reproductible de la sévérité, y compris sur des situations de handicap rare parfaitement identifiées comme celle de la surdicécité. En effet, on va considérer qu'une personne est sourde aveugle si la combinaison de la déficience visuelle et de la déficience auditive entraîne des difficultés pour la communication, l'accès à l'information et la mobilité (Organisation Sense au Royaume Uni⁷⁹, voir chapitre sur la surdicécité). On voit bien ici que les écarts observés dans la littérature sur les prévalences peuvent, du moins en partie, s'expliquer par des analyses divergentes du retentissement sur la vie quotidienne des déficiences présentées. De manière générale, l'expression de ces combinaisons de déficiences est multiple et dépend largement de l'environnement dans lequel ces personnes évoluent.

Cette exigence de définition de la sévérité apparaît également à la lecture de l'arrêté du 2 août 2000 relatif à la définition du handicap rare, où le terme de « grave » est repris de manière répétitive dans les situations listées sans qu'aucune définition n'en soit donnée. Au plan théorique, la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (OMS, 2001) propose des codes qualificatifs pour préciser les conséquences de l'état fonctionnel. L'utilisation de ces codes dans les enquêtes épidémiologiques pourrait permettre d'harmoniser les définitions de la sévérité. Cependant, à de très rares exceptions près (Leonardi et coll., 2012), ils ne sont pas encore utilisés en pratique.

Sources de données existantes en France

Si une base populationnelle large est requise pour développer la recherche épidémiologique et clinique dans le domaine des handicaps rares, l'absence ou l'imprécision des outils disponibles adaptés au dénombrement des handicaps rares en France conduit à l'existence de données le plus souvent parcellaires ou à des dénombrements de situations très spécifiques.

78. Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques (Drees)

79. http://www.sense.org.uk/help_and_advice/social_services/info_for_social_services/faq

Les grandes enquêtes Handicap en population

Les grandes enquêtes Handicap en population ne permettent pas de répondre aujourd'hui à la question posée.

Ces dernières années ont vu les statistiques publiques de la plupart des pays occidentaux se doter d'enquêtes en population qui ont placé les questions de handicap au centre des recherches (Ravaud, 2009). En France, les enquêtes Handicap-Incapacités-Dépendance (HID), premières enquêtes populationnelles représentatives sur le handicap (Ravaud et coll., 2002), puis l'enquête Handicap-Santé en 2008, fusion de l'enquête décennale sur la santé et de l'enquête HID, ont contribué à améliorer la connaissance de l'épidémiologie du handicap. Cependant, l'adjonction de la terminologie « rare » au mot handicap signifie, par essence, que ces grandes enquêtes de population sont inopérantes pour répondre à la question de la quantification des situations de handicap rare. En effet, les individus en situation de handicap rare ont une probabilité infime, même si elle est théoriquement différente de zéro, d'être échantillonnés. Aussi, être en capacité de repérer ces situations à partir de ce type d'enquêtes et donc de dresser des typologies suppose des modifications dans les questions de filtrage visant à surreprésenter ces populations dans l'échantillon étudié. Interroger par exemple sur l'absence ressentie de réponses appropriées à des difficultés fonctionnelles pourrait constituer une question de filtrage opérationnelle dans le champ du handicap rare.

Les registres des handicaps de l'enfant

L'enregistrement continu et exhaustif sur un territoire géographique défini, de données relatives à des enfants porteurs de déficiences neurosensorielles sévères, peut constituer un outil de repérage des situations de handicaps rares. En France, deux structures⁸⁰ répondent à ces critères de surveillance : le Registre des handicaps de l'enfant de Haute-Garonne (RHE31) et le Registre des handicaps de l'enfant et Observatoire périnatal (Isère, Savoie et Haute-Savoie, RHEOP) (Delobel-Ayoub et coll., 2000 ; RHEOP, 2000). Bien que la taille de la population couverte soit limitée (en Haute-Garonne environ 15 000 naissances annuelles ; en Isère, Savoie et Haute-Savoie environ 30 000 naissances par an), l'ancienneté de l'enregistrement et en conséquence le nombre de générations disponibles pour les analyses conduit à une précision acceptable des taux de prévalence calculés, résultats qui doivent néanmoins s'interpréter au regard des caractéristiques des populations et des politiques de prises en charge déployées sur les territoires concernés.

80. Un registre est défini comme un recueil continu et exhaustif de données nominatives intéressant un ou plusieurs événements de santé dans une population géographiquement définie, à des fins de recherche et de santé publique, par une équipe ayant les compétences appropriées (arrêté du 6 novembre 1995 relatif au Comité national des registres).

Les données présentées ici ont été analysées pour le département de la Haute-Garonne et les générations nées entre 1986 et 2002 (tableau 3.I). Elles concernent des enfants âgés de 8 ans. La définition retenue est inspirée de celle publiée dans l'arrêté du 2 août 2000 relatif à la définition du handicap rare (JOR, 2000). Dans cette définition, les « associations d'une ou plusieurs déficiences graves et d'une affection chronique, grave ou évolutive, telle qu'une affection mitochondriale, une affection du métabolisme, une affection évolutive du système nerveux » ne peuvent être repérées, ces dernières n'étant pas documentées dans le registre. De même, les dysphasies graves ne sont pas enregistrées. Les critères de sévérité des déficiences appliqués correspondent à ceux retenus dans le registre : perte auditive bilatérale supérieure à 70 dB avant correction, acuité visuelle bilatérale avec correction inférieure à 0,3, quotient intellectuel (ou équivalent) inférieur à 50, marche avec aide ou marche impossible, épilepsie active (c'est-à-dire présence de crises comitiales sous traitement). Tous les troubles envahissants du développement sont pris en compte.

Tableau 3.I : Effectifs par combinaison de déficiences et prévalences, enfants de 8 ans résidant en Haute-Garonne, nés entre 1986 et 2002 (Source : RHE31, Exploitation : Arnaud C, Delobel M, Klapouszczak D)

Combinaisons de déficiences	Effectifs	Prévalence p. 10 000 [IC 95 %] ^a
Auditive sévère + visuelle sévère	2	0,1 [0,01-0,3]
Visuelle + autres déficiences sévères	34	1,5 [1,1-2,2]
Auditive + autres déficiences sévères	9	0,4 [0,2-0,8]
Epilepsie sévère + autres déficiences sévères	124	5,6 [4,7-6,7]
Total	169	7,7 [6,6-8,9]

^a IC : Intervalle de confiance

L'addition de l'ensemble de ces situations conduit à une prévalence de 7,7 p. 10 000 [IC 95 % : 6,6-8,9] principalement expliquée par les associations avec les épilepsies pour lesquelles la mesure de la sévérité est à la fois non consensuelle et difficile à prendre en compte dans un registre car très évolutive.

D'autres données issues des registres de handicaps ont été publiées dans le rapport sur les handicaps rares (Rapport sur les handicaps rares, 1996) pour le registre du département de l'Isère, le RHEOP et des générations plus anciennes (tableau 3.II). Tout comme les données précédentes, il importe de les interpréter avec prudence, ces données n'étant que le reflet de la situation d'une zone géographique limitée, en aucune manière choisie pour être représentative de la population française.

Tableau 3.II : Prévalence de combinaisons de déficiences, enfants de 7 ans résidant en Isère, nés entre 1980 et 1886, RHEOP (Source : Rapport sur les handicaps rares, décembre 1996, annexe 1)

Combinaisons de déficiences	Prévalence (p. 10 000)
Déficiência motrice + déficiencia auditiva sévère	0,9
Déficiência motrice + déficiencia visuelle sévère	2,2
Retard mental sévère + déficiencia auditiva sévère	0,8
Retard mental sévère + déficiencia visuelle sévère	1,8
Troubles psychiatriques sévères + déficiencia auditiva sévère	0,2
Troubles psychiatriques sévères + déficiencia visuelle sévère	0,1
Polyhandicap + déficiencia auditiva sévère	0,9
Polyhandicap + déficiencia visuelle sévère	1,8

On notera que les critères fixés ici sont de nature un peu différente de ceux pris en compte dans le tableau 3.I. Seules les associations avec les déficiences sensorielles ont été retenues alors qu'en Haute-Garonne, le poids de l'épilepsie dans la prévalence globale est considérable. De plus, aucun critère de sévérité n'est explicité pour les déficiences motrices alors que l'analyse des données de Haute-Garonne a exclu les enfants marchant sans aide. Ainsi, le cumul des fréquences des différents groupes aboutit à une prévalence de l'ordre de 8 à 9 p. 10 000 enfants.

Au total, par la continuité de leurs enregistrements, les registres de population peuvent fournir des données pertinentes à des fins épidémiologiques. Même si les prévalences globales, calculées dans ces deux exemples d'exploitation des données des registres français de handicap de l'enfant, n'ont pas de sens en termes de prise en charge, elles pourraient permettre de réfléchir aux politiques publiques à mettre en place, d'évaluer le coût économique de ces situations et constituer une base de repérage des situations de handicap rare à des fins de recherches. Les analyses présentées ici mettent toutefois en évidence la difficulté à utiliser, sur les bases de données des registres, les définitions proposées dans l'arrêté du 2 août 2000.

Les Maisons départementales des personnes handicapées

Les Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH), mises en place par la loi du 11 février 2005, « se situent au cœur de la question du pilotage des politiques en direction des personnes handicapées, tant au niveau local qu'au niveau national » (Taconnet et coll., 2010). En effet, leur activité en matière d'évaluation des besoins, d'orientation et d'organisation de la prise en charge, de délivrance des prestations, en font des structures

potentiellement adaptées au repérage des situations de handicap rare, mais qui restent à ce jour à l'échelle départementale. La mise en place du système d'information partagé (Taconnet et coll., 2010), avec des données harmonisées et centralisées comme la loi le prévoit, devrait aboutir à une vision globale et ainsi permettre de mobiliser et de mutualiser des compétences spécifiques ainsi que de mettre en place des stratégies inter-institutionnelles concertées en réponse aux besoins repérés. On voit bien que la double nécessité de repérage quantitatif des populations concernées et de documentation d'aspects qualitatifs (problématiques, trajectoires, besoins) (Azema et coll., 1997) pourrait se faire par ce système d'information.

Cependant, comme c'était précédemment le cas avec les Commissions départementales de l'éducation spéciale (CDES) et les Commissions techniques d'orientation et de reclassement professionnel (Cotorep), les handicaps rares restent peu connus des MDPH. Différentes hypothèses peuvent être avancées si l'on en croit l'analyse réalisée en 1997 par le CREAM du Languedoc-Roussillon dans une enquête auprès des CDES visant à repérer et documenter des situations de handicap rare (Azema et coll., 1997). La première est certainement un repérage insuffisant et tardif des difficultés présentées par certaines personnes. En effet, compte tenu de la diversité et de la complexité extrême des tableaux cliniques, les conditions du diagnostic sont très variées et la reconnaissance d'une partie des troubles, que la rareté rend ardue, ne peut se faire en l'absence d'un réseau de collaborations qui se préoccupe de l'ensemble des besoins et spécificités de la personne présentant un handicap rare. La littérature rapporte nombre de ces situations. À titre d'exemple, on peut citer la non identification soit par un dépistage médical standard, soit par les équipes de soins, d'une part importante de surdicécités (21,4 % de surdicécités repérées après dépistage organisé, *versus* 3,6 % connues avant le dépistage) dans une population de patients présentant une déficience intellectuelle (Fellinger et coll., 2009). Cette difficulté à repérer les situations « que le dispositif de droit commun a une faible probabilité de rencontrer » et auxquelles les professionnels n'ont jamais été confrontés est également soulignée dans le Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013. Une autre difficulté pourrait être liée au repérage insuffisant des orientations mal adaptées. D'après ce même rapport, « ce repérage s'avère difficile pour diverses raisons qui ne tiennent pas uniquement à la présence ou non de critères qualitatifs qui permettent de juger du degré de pertinence et de qualité d'une orientation. Au niveau des CDES, il existe un risque de sous-estimer l'inadéquation d'une solution qui satisfait car elle a au moins le mérite d'exister » (citation p. 19). Ce dernier élément souligne le caractère potentiellement incomplet car stratégique de la déclaration par le système d'information chargé de distribuer les aides publiques et la nécessité de compléter ces données par des sources indépendantes.

Enquêtes en établissements

L'enquête quadriennale ES (Établissements de Santé) a pour objectif de dresser un bilan régulier (tous les quatre ans actuellement) de l'activité des établissements et services sociaux et médico-sociaux accueillant des personnes handicapées, et en particulier de broser le profil des personnes (enfants et adultes) qui y sont accueillies. En décrivant de manière quantitative les moyens mis en œuvre et les besoins couverts, les informations collectées peuvent en théorie permettre d'obtenir des renseignements sur les situations de handicap rare. Mais ce type d'enquête, exhaustive au regard des placements, ne peut dénombrer les cas pour lesquels aucune solution de placement n'a été trouvée. S'il est difficile de savoir ce qu'ils représentent en termes d'effectifs dans le champ du handicap rare, on peut penser qu'ils existent notamment chez l'enfant (Ministère du Travail et des Affaires Sociales, Rapport sur les handicaps rares, 1996).

Ce que nous apprend la littérature sur des situations particulières

Les limites de la bibliographie

L'analyse bibliographique porte sur différentes situations repérées comme possible-ment rares : surdicécité, maladie de Huntington, association épilepsie et autisme, PIMD (*Profound Intellectual and Multiple Disability*). Le fait de préciser les associations de déficiences ne permet pas nécessairement d'accéder à une littérature scientifique quantitativement plus fournie ayant pour objectif le calcul des prévalences ou le dénombrement de ces situations sur un territoire, la rareté de ces associations étant admise. Les données portent pour l'essentiel sur des populations non représentatives pour lesquelles les questions posées sont de dresser un bilan complet des déficiences associées, de publier les résultats d'un dépistage systématique ou de documenter le profil étiologique de ces personnes atteintes de handicap rare.

La surdicécité

La surdicécité correspond à une entité relativement bien définie, combinaison d'une déficience visuelle et d'une déficience auditive entraînant des difficultés pour la communication, l'accès à l'information et la mobilité (Schwartz, 2009). Dans la littérature, les taux de prévalence estimés se situent entre 0,5 et 2,5 p. 10 000, avec au moins 2/3 de surdicécités acquises (Rapport sur les handicaps rares, 1996 ; Cans et Rumeau-Rouquette, 1999 ; Schwartz, 2009 ; Dammeyer, 2010). La variation de 1 à 5 des taux peut s'expliquer par des

différences notables dans les méthodologies retenues pour interroger les populations, des niveaux de sévérité considérés pour définir la surdité et la cécité non systématiquement rapportés ainsi que la part variable des personnes âgées dans les échantillons étudiés. Le rapport 2010 du *Centre for Disability Research* (CeDR) au Royaume-Uni considère que la population sourdaveugle a été considérablement sous-estimée dans les données jusqu'alors rapportées dans la littérature et souligne qu'en raison de la forte association entre prévalence de la surdicécité et âge, elle est appelée à augmenter de façon spectaculaire dans les prochaines décennies en lien avec l'évolution démographique (Robertson et Emerson, 2010).

En France, les données disponibles sont parcellaires et anciennes. L'enquête ES (Établissements de santé) de 1992 note que les sourdaveugles représentent 0,09 % de l'ensemble des enfants placés en institution médico-sociale (cité par : Gaymard et Barrot, 1996). Le nombre de places en Institut d'éducation sensorielle pour sourdaveugles était de 1 p. 10 000 en 1996 réparties sur 16 établissements différents (Cans et Rumeau-Rouquette, 1999). L'exploitation de l'enquête HID de 1998/1999 fournit une estimation de la taille de la population sur le territoire national d'environ 2 700 personnes sourdaveugles, tous âges confondus (Sander et coll., ORS Pays de Loire, 2005), estimation inférieure à celle fournie par le Centre de ressources national pour enfants et adultes sourdaveugles et sourds-malvoyants (Cresam), qui est de l'ordre de 4 500 à 6 000 personnes (voir la communication de Serge Bernard à la fin de ce rapport).

Certaines étiologies de la surdicécité ont été depuis longtemps documentées ; le syndrome de Usher est à ce titre particulièrement illustratif. La prévalence globale varie de 1,8 à 6,2 p. 100 000 (Boughman et coll., 1983 ; Hope et coll., 1997 ; Rosenberg et coll., 1997 ; Espinos et coll., 1998 ; Spandau et Rohrschneider, 2002 ; Sadeghi et coll., 2004) avec une prévalence « moyenne » de 1 p. 30 000 proposée par Orphanet. Certaines publications récentes ont soulevé la question de la sous-estimation de ces prévalences, les dépistages systématiques des mutations connues pour être impliquées dans le syndrome de Usher conduisant à des prévalences sensiblement plus élevées (1 p. 6 000 par exemple dans l'étude de Kimberling et coll., 2010). À l'opposé, la connaissance de la prévalence d'autres étiologies à l'origine des surdicécités peut reposer sur un nombre très faible de travaux, parfois réalisés par la même équipe. Ainsi, les estimations de la prévalence du syndrome Charge⁸¹, de 0,1 à 1,3 p. 10 000 naissances vivantes, sont issues

81. Le syndrome Charge est caractérisé par une association de malformations et de déficits sensoriels responsables dans la plupart des cas d'un handicap important. Les initiales qui forment l'acronyme Charge viennent de l'anglais, et correspondent aux principales manifestations : malformations des yeux, du cœur, des fosses nasales (atrésie des choanes), retard de croissance et de développement, anomalies de l'appareil uro-génital, et anomalies des oreilles (en anglais : *Coloboma, Heart defects, Atresia choanae, Retardation of growth and development, Genitourinary problems, Ear abnormalities*).

d'un programme de surveillance au Canada et concernant uniquement différentes provinces du même pays (Blake et coll., 2002 et 2003 ; Issekutz et coll., 2005).

La maladie de Huntington

La maladie de Huntington est une affection neurodégénérative du système nerveux central qui touche indistinctement les hommes et les femmes, et se manifeste en règle générale chez l'adulte. La prévalence moyenne dans la population générale rapportée par Orphanet est 6,2 p. 100 000. Une méta-analyse, publiée en 2012 par Pringsheim et coll., fait état d'une prévalence de 5,7 p. 100 000 [IC 95 % : 4,42–7,35] en Europe, Amérique du Nord et Australie et un taux significativement plus bas de 0,40 p. 100 000 [IC 95 % : 0,26–0,61] en Asie (Pringsheim et coll., 2012). Compte tenu des dates des publications incluses dans cette recherche, seulement environ la moitié des études était basée sur une confirmation génétique des cas identifiés, ce qui pourrait conduire à une prévalence légèrement surestimée par l'adjonction de syndromes *Huntington-like*.

Épilepsie et autisme

L'association de l'épilepsie et de l'autisme a fait l'objet, ces dernières années, d'un nombre croissant de travaux scientifiques (Berg et Plioplys, 2012). Quantifier la prévalence de cette association nécessite une double approche de la littérature : rechercher la fréquence des troubles du spectre autistique (TSA) chez les patients épileptiques et de manière complémentaire, rechercher la fréquence de l'épilepsie chez des patients présentant des TSA.

Plusieurs études ont documenté la sur-représentation des comorbidités psychiatriques et neuro-développementales chez les patients atteints d'épilepsie. Rai et coll. (2012) ont récemment quantifié cette association sur une large population adulte représentative avec un *odds ratio* estimé à 7,4 [IC 95 % : 1,5-35,5] de présenter un trouble du spectre autistique dans la population des sujets présentant une épilepsie comparativement à la population générale du même âge. Chez les enfants, deux études récentes, de méthodologie différente, ont également rapporté cette association avec 15 % de troubles du spectre autistique identifiés dans une étude rétrospective portant sur des enfants épileptiques recrutés dans un service de neurologie (Matsuo et coll., 2010), et une proportion plus faible de 5 % dans le suivi d'une cohorte de 613 enfants épileptiques (Berg et coll., 2011). Ces études ne permettent cependant pas de préciser la fréquence de cette association en population générale.

L'épilepsie représente par ailleurs une comorbidité fréquente chez les patients présentant des troubles du spectre autistique et sa fréquence varie

principalement en fonction de l'âge, du type de trouble autistique, et de la présence d'une déficience intellectuelle associée. Elle est estimée dans la littérature entre 5 et 40 % des patients présentant un trouble du spectre autistique (Tuchman et Rapin, 2002 ; Canitano, 2007), la majorité des études rapportant des proportions de l'ordre de 20-25 %. Une étude récente, portant sur une très large population de près de 15 000 individus de moins de 35 ans présentant un trouble du spectre autistique, rapporte que 19,4 % des patients TSA présentaient une épilepsie associée (Kohane et coll., 2012). Compte tenu de la prévalence en population générale des troubles du spectre autistique (de l'ordre de 60 à 70 pour 10 000 enfants pour les données les plus récentes) (Fombonne, 2009), même la limite basse de cette fourchette d'estimations place cette association de déficiences au-delà du seuil de prévalence définissant le handicap rare et fixé par la loi.

D'après les travaux rapportés dans la littérature, l'association épilepsie et autisme n'est donc pas rare au sens de la définition basée sur le seuil de prévalence de 1 cas pour 10 000. Cette constatation interroge une fois encore la définition actuelle du handicap rare. Est-ce davantage la complexité de la prise en charge que la rareté de la condition qui est à considérer dans ce cas ? Quelle définition de la sévérité de l'épilepsie doit-on retenir ? On rappellera que l'article D.132-194 du Code de l'action sociale et des familles stipule que seules les épilepsies sévères associées à d'autres déficiences sévères sont à considérer, sans préciser la définition d'une épilepsie sévère.

PIMD

Le concept de PIMD se réfère à des individus présentant une déficience cognitive profonde ($QI < 35$ voire < 20) et une déficience neuromotrice profonde ou sévère, associées de façon quasi constante à d'autres déficiences complexes, neurosensorielles, comportementales et psychiatriques ainsi qu'à des complications médicales telles qu'une épilepsie, des problèmes respiratoires ou des difficultés d'alimentation (Nakken et Vlaskamp, 2002 ; Zijlstra et Vlaskamp, 2005 ; Munde et coll., 2009). Les données disponibles ne permettent pas aujourd'hui de dresser un tableau en termes de prévalence pour cette entité. Quelques travaux, réalisés en France, fournissent des estimations de fréquence du polyhandicap, parfois avec une définition très restrictive comme celle proposée par Rumeau-Rouquette et coll. (1998) qui retrouvent une prévalence de 7,3 p. 10 000 enfants. Une estimation de la prévalence des déficiences intellectuelles profondes ($QI < 20$) à 6 p. 10 000 est rapportée par Arvio et Sillanpää (2003) dans une étude réalisée en Finlande en 1995. Même si la grande majorité des sujets ainsi définis présentaient des déficiences associées, il est difficile à partir de cette étude d'extrapoler des taux de prévalence correspondant au tableau de PIMD.

En conclusion, l'approche épidémiologique du handicap rare est peu documentée dans la littérature scientifique et les données disponibles ne permettent pas aujourd'hui d'estimer le nombre de personnes concernées.

La définition « franco-française » du handicap rare, pour partie basée sur la technicité des prises en charge, peut être avancée pour expliquer en partie ce déficit de connaissances. La pertinence de conserver dans la définition le besoin de recourir à une « expertise difficile, rare et spécifique » a été réaffirmée dans le Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013. En donnant à ce cadre une appréciation subjective, cette notion reste peu opérante en épidémiologie. La proximité des situations de handicap rare avec d'autres situations complexes de handicap laisse penser qu'une définition davantage centrée sur la sévérité des déficits que sur la complexité de la prise en charge pourrait s'avérer plus efficiente dans un objectif de dénombrement. Nombre de questions restent cependant posées sur les moyens d'obtenir une définition standardisée de la sévérité des déficits. Ce raisonnement n'exclut par ailleurs en aucune façon la réflexion à mener sur la prise en compte des autres dimensions du handicap (limitation d'activité, restriction de participation) dans la définition du handicap rare et la description de ces situations particulières.

La terminologie employée de « configurations de déficiences et de troubles » doit conserver un caractère illustratif pour laisser place à des évolutions potentielles en fonction des connaissances ou des progrès médicaux et non fixer une liste finie de situations. Cependant, l'absence de contours précis ne peut en aucun cas aboutir à la réalisation d'études méthodologiquement incontestables quant à la reproductibilité de l'appréciation des situations de handicap rare. Dans l'analyse de la littérature réalisée, on voit bien que les seules données mobilisables le sont pour des maladies rares, avec étiologie précisée et conduisant à un handicap rare, le syndrome de Usher ou la maladie de Huntington pour les exemples repris dans ce chapitre. Il est clairement plus facile d'identifier des patients par l'étiologie de leur trouble ou par une déficience donnée que par l'ensemble d'un tableau clinique parfois d'une grande complexité et qui n'a qu'un intérêt limité en tant que tel pour une étude épidémiologique.

En termes épidémiologiques, seul un seuil de prévalence pourrait rendre visible, au plan international, la notion française de handicap rare. Il permettrait incontestablement de préciser le concept, d'asseoir une politique territoriale sur une masse critique de cas, possiblement modulable, et de prendre en compte d'éventuelles inégalités de répartition géographique. La difficulté réside dans l'application de cette « rareté épidémiologique » à des combinaisons de déficiences dont on a vu qu'elles ne pouvaient être précisées de manière satisfaisante. Si l'on reprend l'exemple des surdicécités, le plus documenté dans la littérature internationale, doit-on appliquer le seuil à une étiologie précisée comme le syndrome de Usher (dont le taux de prévalence est inférieur au seuil de 1 p. 10 000

actuellement fixé pour le handicap rare) ou à la surdicécité considérée en terme général (dont la prévalence, vraisemblablement sous-estimée, est estimée à 2,5 p. 10 000, supérieure au seuil considéré) ? Le choix dépend de la perspective d'analyse, médicale et épidémiologique dans le premier cas, en termes de déploiement de politiques publiques dans le deuxième.

La nécessité de combler ce déficit de connaissances épidémiologiques sur le handicap rare passe par la mise en place de registres ou bases de données qui ne peuvent être élaborés et maintenus qu'à l'échelon européen voire international. Une assise de population large est en effet indispensable pour des groupes de patients de taille aussi limitée. L'exploitation des données issues des deux registres de handicaps de l'enfant en France souligne, s'il en était besoin, la pertinence d'une approche populationnelle tant dans des objectifs de surveillance que de recherche, quel qu'en soit le domaine ou la méthodologie. Une réflexion sur ces aspects devra clairement bénéficier de cette expertise comme de la mobilisation engagée depuis plusieurs décennies en France et en Europe autour des maladies rares. Une standardisation des définitions, sans référence à un système de santé particulier, et une réflexion approfondie sur les objectifs de telles collectes de données de santé compte tenu des enjeux sociétaux que les échanges d'information sur les pathologies rares représentent, constituent par ailleurs des préalables indispensables.

Au plan national, des dénombrements peuvent vraisemblablement aussi s'envisager par le biais des enquêtes « Handicaps » (telle que l'enquête Handicap-Santé réalisée en 2008) en complétant et adaptant les questions de filtrage destinées à définir l'échantillon d'étude, et par l'exploitation au niveau national du système d'information des Maisons départementales des personnes handicapées dont l'objectif est clairement d'analyser les réponses institutionnelles apportées aux besoins des personnes, là encore probablement en adaptant au contexte du handicap rare les items recueillis. L'intérêt réside dans l'accès à des populations de tous âges, dans un contexte où le vieillissement des populations présentant des handicaps rares congénitaux ou développés dans l'enfance et l'apparition de situations complexes de handicaps dans des populations âgées en nombre croissant, constituent des enjeux majeurs de nos sociétés. La faisabilité et l'efficience de telles dispositions restent à démontrer.

BIBLIOGRAPHIE

ARVIO M, SILLANPAA M. Prevalence, aetiology and comorbidity of severe and profound intellectual disability in Finland. *JIDR Journal of Intellectual Disability Research (Print)* 2003, **47** : 108-112

AZEMA B, BARTHEY E, BAUMLIN M. Etude sur les handicaps rares en Languedoc-Roussillon (enfants et adolescents). CREAI Languedoc-Roussillon, 1997, 145 p

AZEMA B, MARTINEZ N. Etude sur les maladies rares : attentes et besoins des malades et des familles. Analyse des données de l'enquête régionale Languedoc-Roussillon. CREAI Languedoc Roussillon, 2009, 155 p

BARREYRE JY, ASECIO AM, PEINTRE C. Les situations complexes de handicap. Des populations qu'on ne peut pas voir, pas entendre, pas comprendre ? Étude documentaire, Cedias-Creahi Ile de France, 2011, 147 p

BERG AT, PLIOPLYS S, TUCHMAN R. Risk and correlates of autism spectrum disorder in children with epilepsy: a community-based study. *J Child Neurol* 2011, **26**(5): 540-547

BERG AT, PLIOPLYS S. Epilepsy and autism: is there a special relationship? *Epilepsy Behav* 2012, **23**(3): 193-198

BLAKE KD, ISSEKUTZ KA, SMITH IM, PRASAD C, GRAHAM JM. The incidence and prevalence of CHARGE syndrom. The CPSP annual report 2002 and 2003. <http://www.CPS.ca>

BOUGHMAN JA, VERNON M, SHAVER KA. Usher syndrome: definition and estimate of prevalence from two high-risk populations. *J Chronic Dis* 1983, **36**(8): 595-603

CANITANO R. Epilepsy in autism spectrum disorders. *European Child & Adolescent Psychiatry* 2007, **16**(1) : 61-66

CANS C, RUMEAU-ROUQUETTE C. Les maladies et handicaps rares. Données épidémiologiques. *Réadaptation* 1999, **465** : 13-15

CNSA. Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares 2009-2013. 2009, 143 p

DAMMEYER J. Prevalence and aetiology of congenitally deafblind people in Denmark. *International Journal of Audiology* 2010, **49** : 76-82

DELOBEL-AYOUB M, VAN BAKEL M, KLAPOUSZCZAK D, EHLINGER V, TRONC C, et coll. Prévalence des déficiences sévères de l'enfant en France et évolution au cours du temps. Numéro thématique : Handicaps de l'enfant. *BEH* 2010, 180-184

DUTHEIL N. Les personnes polyhandicapées prises en charge par les établissements et services médico-sociaux. *Etudes et Résultats* 2005, **391** : 1-8

ESPINÓS C, MILLÁN JM, BENEYTO M, NÁJERA C. Epidemiology of Usher syndrome in Valencia and Spain. *Community Genet* 1998, **1**(4) : 223-228

FELLINGER J, HOLZINGER D, DIRMHIRN A, VAN DJ, GOLDBERG D. Failure to detect deaf-blindness in a population of people with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 874-881

FOMBONNE E. Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatric Research* 2009, **65** : 591-598

GAYMARD H, BARROT J. « Handicap rare » un groupe de travail et une enquête du ministère. 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 ». *Juris-Handicaps* 1996, **72** : 47-53

HOPE CI, BUNDEY S, PROOPS D, FIELDER AR. Usher syndrome in the city of Birmingham-prevalence and clinical classification. *Br J Ophthalmol* 1997, **81**(1) : 46-53

ISSEKUTZ KA, GRAHAM JM JR, PRASAD C, SMITH IM, BLAKE KD. An epidemiological analysis of CHARGE syndrome: Preliminary results from a Canadian study. *American Journal of Medical Genetics* 2005, **133A** : 309-317

KIMBERLING WJ, HILDEBRAND MS, SHEARER AE, JENSEN ML, HALDER JA, et coll. Frequency of Usher syndrome in two pediatric populations: Implications for genetic screening of deaf and hard of hearing children. *Genet Med* 2010, **12**(8): 512-516

KOHANE IS, MCMURRY A, WEBER G, MACFADDEN D, RAPPAPORT L, et coll. The co-morbidity burden of children and young adults with autism spectrum disorders. *PLoS One* 2012, **7**(4) : e33224

LEONARDI M, MARTINUZZI A, MEUCCI P, SALA M, RUSSO E, et coll. A population survey in Italy based on the ICF Classification : Recognizing persons with severe disabilities. *The Scientific World Journal* 2012, **212** : 189-197

MATSUO M, MAEDA T, SASAKI K, ISHII K, HAMASAKI Y. Frequent association of autism spectrum disorder in patients with childhood onset epilepsy. *Brain Dev* 2010, **32**(9) : 759-763

MINISTÈRE DU TRAVAIL ET DES AFFAIRES SOCIALES. Rapport sur les handicaps rares. 1996, 59 p

MUNDE VS, VLASKAMP C, RUIJSSENAARS AJ, NAKKEN H. Alertness in individuals with profound intellectual and multiple disabilities: a literature review. *Res Dev Disabil* 2009, **30**(3) : 462-480

NAKKEN H, VLASKAMP C. Joining forces: Supporting individuals with profound multiple learning disabilities. *Tizard Learning Disability Review* 2002, **7** : 10-15

OMS. Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé. OMS Genève, 2001

PRINGSHEIM T, WILTSHIRE K, DAY L, DYKEMAN J, STEEVES T, JETTE N. The incidence and prevalence of Huntington's disease: A systematic review and meta-analysis. *Mov Disord* 2012, Jun 12. doi: 10.1002/mds.25075

RAI D, KERR MP, MCMANUS S, JORDANOVA V, LEWIS G, BRUGHA TS. Epilepsy and psychiatric comorbidity: A nationally representative population-based study. *Epilepsia* 2012, **53**(6) : 1095-1103

RAVAUD JF, LETOURMY A, VILLE I. Identifying the population with disability: the approach of an INSEE Survey on daily life and health. *Population* 2002, **57** : 529-552

RAVAUD JF. Definition, classification and epidemiology of disability. *Rev Prat* 2009, **59** : 1067-1074

RHEOP. Rapport de 12 ans d'enregistrement. Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal, 2000

ROSENBERG T, HAIM M, HAUCH AM, PARVING A. The prevalence of Usher syndrome and other retinal dystrophy-hearing impairment associations. *Clin Genet* 1997, **51**(5) : 314-321

RUMEAU-ROUQUETTE C, DU MAZAUBRUN C, CANS C, GRANDJEAN H. Définition et prévalence des polyhandicaps à l'âge scolaire. *Arch Pédiatr* 1998, **5** : 739-744

SADEGHI M, KIMBERLING W, TRANEBJOEG L, MOLLER C. The prevalence of Usher Syndrome in Sweden: a nationwide epidemiological and clinical survey. *Audiological Medicine* 2004, **2** (4) : 220-228

SANDER MS, BOURNOT MC, TALLEC A. Observatoire régional de la santé des Pays de la Loire. La population en situation de handicap visuel en France. Importance, caractéristiques, incapacités fonctionnelles et difficultés sociales. Une exploitation des enquêtes HID 1998 et 1999. Rapport 2005, 162 p

SCHWARTZ S. Stratégies de synchronisation interactionnelle – alternance conversationnelle et rétroaction en cours de discours – chez des locuteurs sourdaveugles pratiquant la Langue des Signes Française tactile. Thèse de doctorat en Sciences du langage, Université Paris 8, 2009

SPANDAU UH, ROHRSCHEIDER K. Prevalence and geographical distribution of Usher syndrome in Germany. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2002, **240**(6) : 495-498

TACONNET A, GILBERT P. Le système d'information partagé dans le champ du handicap. Encadré. Numéro thématique – Handicaps de l'enfant. *BEH* 2010, 179-180

TUCHMAN R, RAPIN I. Epilepsy in autism. *The Lancet Neurology* 2002, **1** : 352-358

ZIJLSTRA HP, VLASKAMP C. The Impact of Medical Conditions on the Support of Children with Profound Intellectual and Multiple Disabilities. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 2005, **18**(2) : 151-161

4

Approches économiques⁸²

Il n'existe pas de bibliographie spécifiquement référentielle à la notion de « handicap rare » en sciences économiques. Nous avons donc, dans un premier temps, élargi le périmètre bibliographique aux travaux consacrés au coût économique d'autres types de handicap repérables dans les travaux scientifiques, tels que le handicap sévère ou particulièrement grave sur le plan médical, comptant y rechercher les éléments éventuellement pertinents pour le cas spécifique des personnes en situation de handicaps rares. Même ainsi élargi, le corpus réuni reste relativement maigre⁸³ : trois synthèses successives sur le coût du handicap en général (Berthoud et coll., 1993 ; Tibble, 2005 ; Stapleton et coll., 2008) et une vingtaine d'articles scientifiques proposant des analyses de première main. Face au corpus rassemblé, une première option consistait à s'intéresser à ces situations de handicap, traitées dans la littérature scientifique. Mais, il est vite apparu que cela revenait à « diluer » la notion de rareté du handicap, au point probablement d'en perdre la caractéristique fondamentale telle que le groupe d'experts l'avait définie : il n'est pas nécessaire d'avoir un handicap sévère pour que sa prise en charge soit à inventer, et bien des handicaps sévères sont assez fréquents pour que la société ait mis en place des réponses de routine. L'approche aurait donc été à la fois trop restrictive et trop générale. Nous avons choisi au contraire de lire ce corpus à l'aune du concept de « rareté », non pas tant au sens de la prévalence, qu'au sens de la méconnaissance des situations⁸⁴. Les pages qui suivent ne portent donc pas sur une population fixe : la réalité des situations et des quotidiens rangés sous le vocable « situation de handicaps rares » dépend des connaissances à un instant donné. Le nombre de personnes concernées est lui aussi mouvant, appelé à se réduire au fil de l'avancement des recherches sur la prise en charge

82. Le groupe d'experts remercie Samuel Neuberger (Chaire Handicap Psychique et Décision pour autrui, CNSA-ENS-ENSP) pour sa contribution à la structuration et à la rédaction de ce chapitre.

83. Les travaux d'analyse économique du handicap sont désormais assez nombreux, surtout dans les pays anglo-saxons (Royaume-Uni, Irlande, Nouvelle Zélande, Australie, États-Unis). Deux chapitres de Handbook ont été consacrés à l'économie du handicap en général au tournant des années 2000 (ch. 18 du *Handbook of Health Economics*, et ch. 5.1 du *Handbook of Labor Economics* volume 3C). Mais peu de ces travaux abordent explicitement le coût social du handicap, et la plupart sont en fait focalisés sur l'incapacité de travail.

84. Méconnaissance qui s'exprime dès l'étape du diagnostic (voir notion d'errance diagnostique dans le chapitre sur la famille), puis à celles des réponses données aux différents âges de la vie.

mais peut-être aussi à croître en fonction des pratiques médicales et d'une plus large avancée en âge. Quel que soit le progrès de la connaissance, il restera toujours des personnes en situation de handicaps « rares », dont la particularité est bien que la réponse pratique à leur apporter ne relève d'aucune routine déjà en place. C'est au coût économique de ces situations, c'est-à-dire, pour reprendre la présentation de Chirikos, à ce que gagnerait l'économie à prévenir parfaitement leur apparition⁸⁵, que s'attachent les réflexions ci-dessous.

La définition légale du handicap rare combine en effet deux dimensions : d'abord il est « rare », au sens statistique du terme, en l'occurrence d'une prévalence inférieure à un cas sur 10 000 individus (voir le chapitre « Épidémiologie » pour l'analyse critique de ce type de critère épidémiologique), et simultanément, il est aussi défini par le caractère idiosyncrasique des situations concernées, puisqu'il s'agit de situations requérant « 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 ». Transposée dans le champ de l'analyse économique, cette définition par la singularité des situations conduit à considérer que, en l'état actuel de nos connaissances, on ne peut anticiper l'impact d'une modification de l'environnement de ces personnes sur leur bien-être à partir des observations faites pour d'autres populations, et que les comparaisons avec les personnes en situation de handicap mieux connue ou avec la population générale sont délicates. Les travaux portant sur le handicap en général apparaissent alors difficiles à exploiter : non seulement les résultats qui y sont présentés concernent une population différente de la population au centre de cette expertise, mais les méthodes utilisées, elles-mêmes risquent de ne pas être transposables. Notre propos sera donc ici essentiellement méthodologique : il consistera à analyser la façon dont la prise en compte de ces deux caractéristiques des handicaps rares affecte les méthodes économiques de mesure des coûts et de l'efficacité de la prise en charge des personnes⁸⁶. Si la littérature scientifique, dans son état actuel, ne semble permettre ni de quantifier ni de décrire, empiriquement, les coûts économiques des handicaps rares, son analyse méthodologique permet à tout le moins de préparer le terrain à des analyses à venir.

Nous illustrerons tout d'abord par un exemple – l'analyse de la pertinence des dispositifs de création d'emplois subventionnés pour les personnes atteintes de handicap sévère – les difficultés d'une analyse économique des politiques de prise en charge. Nous montrerons tout d'abord qu'une approche strictement comptable des budgets, reposant uniquement sur les flux monétaires, ignore une part cruciale des coûts du handicap et des bénéfices de la prise en

85. Voir Chirikos (1989) pour une présentation des différentes manières de considérer le coût économique du handicap et ce qu'il recouvre.

86. La notion de coût, dans l'analyse économique, renvoie à un coût d'opportunité, ce qui suppose de tenir ensemble les coûts, au sens commun du terme, et ce qu'ils apportent en contrepartie (voir plus loin).

charge et, ensuite, que la prise en compte de l'efficacité thérapeutique des dispositifs, mesurée selon des indicateurs comportementaux, ne permet pas mieux ni d'évaluer l'efficacité de différents dispositifs, ni de capturer le coût économique, au sens plein du terme.

Nous élargirons alors la perspective pour intégrer dans l'analyse la question globale du bien-être des individus tel que l'analyse économique le définit, et celle des outils disponibles pour opérer des comparaisons interindividuelles en la matière, comparaisons indispensables pour évaluer l'efficacité économique des différents dispositifs de prise en charge et de compensation économique, existants ou envisageables. Nous étudierons systématiquement la façon dont les économistes du handicap procèdent dans ce domaine, et les conditions dans lesquelles la transposition de ce type d'analyse comparative au cas des handicaps rares serait pertinente.

Si l'application du cadre standard de l'évaluation médico-économique au cas des handicaps rares, rencontre des difficultés, celles-ci ne doivent pas pour autant tétaniser tout effort de recherche dans ce champ. En effet, d'une part, ces difficultés sont instructives, en elles-mêmes, puisqu'elles permettent d'avancer sur un plan normatif, et même de tirer certaines recommandations concrètes sur la manière de penser la compensation des handicaps rares, du point de vue de l'économiste. D'autre part, elles sont un appel à l'ingéniosité. Nous proposerons ici une première piste pour les dépasser : s'appuyer sur l'expertise des aidants familiaux ou professionnels et sur leurs liens affectifs avec les personnes prises en charge pour évaluer indirectement le bien-être des personnes en situation de handicaps rares. Il y en a d'autres à trouver.

Du coût des politiques du handicap au coût du handicap

Si s'intéresser spécifiquement aux situations de handicaps rares complique plutôt la tâche du chercheur, il est un point où elle la lui simplifie : l'état des lieux du coût des politiques publiques. Les situations de handicaps rares ne sont en effet pas repérables dans les systèmes d'information publics et, pour la France, on peut donc uniquement exhiber les dépenses spécifiques programmées dans le cadre du plan Handicap rare, soit 35 millions d'euros entre 2009 et 2013. Pour les situations de handicap, dans un sens plus large, l'administration centrale française élabore, depuis plusieurs années, un compte spécial, inscrit dans les comptes satellites de la comptabilité nationale, qui permet de se faire une idée des transferts directs ou indirects à destination des personnes dont le handicap est reconnu, dans le cadre des risques « invalidité » et « accident du travail » de la protection sociale : environ 36 milliards d'euros en 2007, soit un peu plus de 6 % des prestations de protection sociale (Études et résultats n°679). Une telle approche réduit cependant l'analyse aux seules dépenses socialisées, engagées au titre de la couverture du

handicap : les dépenses de soins, les retraites ou encore les allocations-logements qui bénéficient aux personnes en situation de handicap, que celui-ci soit reconnu ou non par l'administration, échappent par exemple au décompte, de même que les dépenses privées des ménages, financées sur ressources propres. En outre, une telle approche ne dit rien de la pertinence des dépenses pour les individus. Autrement dit, elle informe sur la structure du budget des pouvoirs publics, mais pas sur le coût économique du handicap pour la société.

Les travaux conduits sur les dispositifs d'aide à l'insertion professionnelle des personnes en situation de handicap sévère, permettent d'une part d'illustrer la nécessité de prendre en compte non seulement le montant des dépenses mais aussi le résultat de leur utilisation pour construire une analyse coût-avantage (Le Pen, 2009) et, d'autre part, de souligner les limites auxquelles se heurtent les études rassemblées.

Exemple des emplois subventionnés

Sommer des flux monétaires

Les travaux conduits par Cimera (1998, 2000 et 2010), visent à comparer d'une façon exhaustive les « bénéfices monétaires » et les « coûts monétaires » de la décision de créer des emplois partiellement subventionnés pour des personnes souffrant de handicap plus ou moins sévère, et dans le cas le plus abouti, de handicaps mentaux très sévères (Cimera, 1998). La comparaison est menée simultanément selon deux points de vue, celui de la personne en situation du handicap et celui du « contribuable ».

En pratique, la personne reçoit un salaire pour son travail ainsi que certains avantages en nature, mais perd souvent une partie des aides auxquelles elle avait droit, en même temps qu'elle se trouve davantage assujettie à l'impôt. Du point de vue du contribuable, ces réductions d'aides et augmentations de l'imposition sont les « gains », tandis que les subventions versées et les coûts de gestion du dispositif sont les « pertes ».

L'analyse est d'abord menée selon les deux perspectives sur tout l'échantillon, puis ensuite sur diverses sous-catégories, divisées en fonction de la sévérité du handicap, du genre des personnes ou de leur origine ethnique⁸⁷.

Cimera et les auteurs qu'il recense montrent que dans la plupart des cas, la mise en place d'emplois subventionnés génère des gains qui dépassent les coûts, à la fois du point de vue de la personne en situation de handicap, quel que soit le niveau de handicap, et du point de vue du contribuable. Même dans les cas plus mitigés, le résultat n'est en tout cas jamais clairement négatif.

87. « Origine ethnique » traduit le terme anglais « race », utilisé dans l'ensemble de la littérature en langue anglaise.

Il ne faut pas sous-estimer la portée de ce résultat. Il montre en effet que la productivité des personnes en situation de handicap permet le plus souvent de réaliser des recettes supérieures au coût de leur mise au travail : c'est en effet à cette condition seulement que l'aménagement des emplois peut être monétairement avantageux à la fois pour la personne elle-même et pour le contribuable. Le projet de favoriser l'emploi de ces personnes serait donc rentable financièrement, même pour celles qui sont sévèrement handicapées. Une littérature relativement fournie (dont Cimera 2000 fait la revue) indique en effet que les gains observés persistent dans la plupart des cas envisagés, notamment en fonction des types de handicap, ce qui ne permet pas d'extrapoler directement au cas des personnes en situation de handicaps rares, mais incite, a minima, à ne pas négliger la question de leur insertion professionnelle.

Ces travaux ne fournissent pas, cependant, une base permettant l'évaluation rigoureuse de l'efficacité des dispositifs, du point de vue du « bénéficiaire » du dispositif.

En effet, restreindre l'analyse aux gains et pertes monétaires, ne rend pas compte des changements qualitatifs des conditions d'existence de la personne concernée par le dispositif. On note tout d'abord que les études mentionnées n'évoquent pas les coûts directs et indirects que la situation de travail induit pour les personnes, tels que les coûts de déplacement vers le travail, ou les dépenses supplémentaires que l'on peut être amené à faire pour compenser la réduction du temps disponible pour la production domestique (préparation des repas, entretien du logement...). Là réside une première difficulté dans la transposition au cas des handicaps rares. En effet, on peut souvent intégrer ces coûts dans le calcul final, en utilisant des évaluations moyennes construites en population générale. Dans le cas des handicaps rares, une telle démarche est, par construction, inadaptée : les observations et calculs effectués en population générale ne peuvent fournir une estimation directement transposable.

Plus fondamental, la mise en évidence de la productivité effective du travail des personnes en situation de handicap conduit à supposer que ce travail est une activité qui comporte une certaine pénibilité par rapport à d'autres activités qu'il remplace dans l'emploi du temps d'une journée (voir Bound et Burkhauser 1999, p. 3489 et suivantes). La rémunération ne devrait donc pas être considérée comme un gain net pour celui qui travaille, puisqu'elle vient aussi compenser le renoncement à d'autres usages de son temps et l'effort fourni dans l'action de travailler⁸⁸. Dans les travaux présentés, cette dimension est ignorée, ce qui peut se justifier : dans un contexte de restriction budgétaire et de paupérisation des personnes en situation de handicap, le travail constitue un impératif budgétaire et moral dès lors qu'il est rentable budgétairement.

88. Dans un cadre d'analyse marxiste, très décalé par rapport au cadre d'analyse utilisé ici, on dirait que le salaire sert à financer la reconstitution de la force de travail qui a disparu en travaillant.

Mais, s'il s'agit de mesurer le coût du handicap, et, qui plus est, celui des handicaps rares, il convient d'intégrer dans l'analyse l'effet des dispositifs de prise en charge sur le bien-être, sans préjuger des bénéfices thérapeutiques et sociaux liés au travail, de la pénibilité relative du travail et d'autres occupations (ou absence d'occupation), et même du fait que l'engagement d'une personne dans ce type de dispositif pourrait signifier qu'elle considère « y gagner » globalement⁸⁹.

Intégrer l'efficacité thérapeutique

Certaines études, qui mettent des indicateurs d'efficacité thérapeutique en regard des flux monétaires, peuvent être vues comme une tentative d'intégrer ces dimensions qualitatives de l'impact d'une dépense publique, dans le calcul d'un coût qui fasse sens. Selon les études, les deux dimensions, dépense et efficacité thérapeutique, sont simplement juxtaposées ou bien articulées pour estimer une sorte de rentabilité, économique cette fois et non simplement monétaire, de l'euro public dépensé.

Par souci d'homogénéité thématique⁹⁰, nous privilégions ici, la recherche de Shearn et collaborateurs dont l'objectif est de mesurer l'impact de dispositifs organisant l'emploi à temps très partiel (quelques heures par semaine) de personnes en situation de « handicap mental sévère⁹¹ » avec de « forts besoins de prise en charge », au sein d'une « unité pour personnes avec des besoins spéciaux », au Pays de Galles (Shearn et coll., 1999). L'intérêt de l'enquête menée est d'opérer des comparaisons extrêmement fines du comportement des personnes selon qu'elles travaillent ou pas, et entre les moments de travail et les autres pour celles qui ont un emploi. Chaque personne prise en charge est observée pendant plusieurs heures, réparties de façon à capter l'éventail le plus large possible de situations. Ces observations permettent ensuite le classement, à la minute, du temps écoulé en cinq catégories : le temps passé à des « interactions sociales » ou à des « activités non-sociales », le temps passé à effectuer une « tâche finalisée » (typiquement le travail), ou encore le temps passé à recevoir une « aide rémunérée » ou des « contacts sociaux » (typiquement quelqu'un est en train de parler à la personne). Finalement, ces observations sont agrégées, puis comparées aux charges journalières de la prise en charge⁹² avec et sans travail à temps partiel, de façon à mesurer la

89. Le principe de préférence révélée, fondamental en économie du bien-être, est par exemple utilisé, dans un tout autre cadre, par Gruber pour évaluer l'impact social d'une modification du niveau de l'allocation d'adulte handicapé, en intégrant l'amélioration du bien-être dont bénéficient les personnes qui cessent, en conséquence, de travailler (Gruber, 1996).

90. Plusieurs études du corpus relèvent de cette perspective d'analyse mais s'attachent à d'autres types de dispositifs, en particulier les travaux conduits autour de Emerson. Voir par exemple Hatton et coll. (1995)

91. Traduction des auteurs

92. Le travail étant très faiblement rémunéré, à un niveau toujours inférieur au plafond fixé pour les activités à caractère thérapeutique, cette dimension n'est pas prise en compte dans le reste de l'étude.

« productivité », non plus des personnes, mais des deniers publics engagés dans ce type de programme.

L'étude débouche sur un résultat assez net : à coûts équivalents, la prise en charge avec emploi à temps partiel favorise l'accomplissement de « tâches finalisées » et les contacts avec des personnes extérieures à l'unité, tandis que la prise en charge intégrale à l'intérieur de l'unité apporte un plus grand temps d'aide professionnelle et d'engagement total dans des interactions sociales. L'interprétation de ce type de résultats, en termes économiques, apparaît évidemment délicate, car les indicateurs retenus pour décrire la vie des personnes reflètent une efficacité thérapeutique, sans lien apparent avec la qualité de vie subjective des personnes. Il est certes courant, en économie publique, de procéder à des raisonnements de type « coût-efficacité », ce qui revient à se concentrer sur une seule des trois conditions de l'efficience économique : produire à moindre coût (Stiglitz, *Economics of the public sector*, 2003, p. 63). Mais, si l'on se contente souvent de mesurer la seule efficience productive, c'est qu'il est relativement facile de faire des hypothèses sur ce que les individus désirent, et donc sur les autres dimensions de l'efficience : s'intéresser à la manière la moins coûteuse de guérir la tuberculose, par exemple, suffit à l'analyse, dès lors qu'on peut supposer, que la guérison est bien ce que souhaite chacun. Dans le cas du handicap, on perçoit la difficulté de l'entreprise, en général, et son caractère désespéré dans le cas des handicaps rares, dans sa définition la plus stricte : comment définir, a priori, une liste d'indicateurs de mesure de l'efficacité thérapeutique qui soit pertinente pour approcher la qualité de vie subjective de toute personne en situation de handicaps rares ?

Il s'agit bien là d'une impasse méthodologique. Premièrement, le montant des dépenses, publiques ou privées, effectivement consacrées à la compensation du handicap, dans le système de prise en charge en place, ne donne qu'une vue partielle du coût du handicap. Il conviendrait, à tout le moins, d'intégrer l'effet de ces dépenses, c'est-à-dire une mesure des variations qu'elles induisent dans la vie des bénéficiaires, avec la perspective d'estimer, *in fine*, le montant de dépenses minimum nécessaire pour compenser, en termes de qualité de vie, l'existence du handicap. Deuxièmement, les études coût-efficacité, couramment utilisées en économie publique pour saisir les deux dimensions de l'analyse (dépenses et bien-être), apparaissent peu conclusives dans le cas particulier des handicaps rares : elles supposeraient en effet de définir a priori des indicateurs objectifs de mesure de l'efficacité des prises en charge qui puissent facilement s'interpréter en termes de bien-être subjectif des personnes prises en charge. Cette remarque ne doit pas pour autant conduire à abandonner ce type d'études, dans le cas des handicaps rares. En effet, à défaut de pouvoir construire des indicateurs valables pour l'ensemble de la population concernée, on peut probablement tout d'abord avancer dans l'analyse pour certaines sous-populations bien identifiées et mieux connues (comme celles qui font l'objet d'un chapitre spécial dans cette expertise). Ensuite, si les

résultats de ces études coût/efficacité ne permettent pas d'asseoir une mesure « welfariste »⁹³ du coût des handicaps rares, ce qui supposerait de prendre le bien-être des personnes concernées comme objectif normatif, elles restent légitimes pour orienter l'action publique, dès lors que les indicateurs retenus représentent bien un objectif normatif, autre mais explicite, par exemple celui du corps médical.

On le voit, dans le cas du handicap rare, placer le bien-être subjectif des personnes au cœur de la méthode de mesure des coûts du handicap n'est ni une coquetterie d'économiste appliqué en mal de défi technique, ni une extravagance de théoricien coupé des réalités, ni même un militantisme bien-pensant : c'est un impératif scientifique, qui tient à la singularité et l'irréductibilité des situations considérées.

Mesurer le coût du handicap à partir des variations de bien-être

Une partie importante des recherches consultées emprunte d'ailleurs cette voie et aborde de front la question du bien-être des personnes en situation de handicap afin de mesurer le coût du handicap (en général). Sur le plan méthodologique, ces travaux s'organisent en deux grandes familles⁹⁴ : les uns reposent sur une comparaison de revenu à bien-être supposé identique, entre les personnes en situation de handicap et le reste de la population ; les autres s'appuient sur le recueil d'évaluations individuelles du montant de ressources nécessaires pour compenser la perte de bien-être due au handicap. Que signifie l'existence de ces deux choix méthodologiques et se transposent-ils dans les mêmes conditions au cas des handicaps rares ? Pour répondre à ces questions, il est utile de replacer les différentes études dans le cadre théorique de l'analyse économique, aussi bien méthodologique que normatif.

Cadre conceptuel et choix méthodologiques

Les articles significatifs de cette troisième approche, qui seront utilisés ici, partagent tous, implicitement, un même cadre normatif, qui nous a semblé mériter une brève mise au point préliminaire, afin de permettre une lecture

93. Pour une présentation rapide des différentes familles d'éthique économique, dont l'approche welfariste qui prévaut traditionnellement en sciences économiques, voir Arnsperger et Van Parijs, 2000

94. Les revues de littérature distinguent en général un nombre plus important de familles d'études du coût du handicap : trois chez Stapperton, Protik et Stone, quatre chez Tibble. Notre choix d'en distinguer uniquement deux vient de la perspective choisie : d'une part, les travaux qui relèvent de l'approche dite des « *goods and services used* », mesurent des dépenses et non des coûts, et ne sont donc pas reprises ici ; d'autre part, nous restons, sur le plan des méthodes, à l'échelle des principes.

informée des paragraphes qui suivent, au-delà de la seule communauté des économistes. Ces travaux reposent sur une définition de la compensation marquée par l'éthique utilitariste. Dans cette conception, les actions ne sont jugées qu'à l'aune de leurs conséquences sur le « bien-être » des individus. Peu importe l'intention, seul le résultat compte. Quant aux principes moraux, tels que la liberté, la charité, ou encore l'égalité de droit, ils ne comptent que tant qu'ils modifient le bien-être de chacun. Ils s'effacent devant les conceptions individuelles du bien-être. Il s'agit bien sûr d'un résumé grossier, mais il permet de souligner le rôle central conféré aux préférences individuelles : pour un utilitariste, compenser le handicap, c'est apporter, à chaque personne touchée, les ressources nécessaires pour qu'elle juge son bien-être équivalent à ce qu'il serait sans handicap. Le coût du handicap correspond au montant de ces ressources, quelles que soient leurs formes.

Reste à rendre ce concept opérationnel, ce qui suppose de mesurer le bien-être individuel, défi fondamental de la micro-économie appliquée, qui s'avère particulièrement abrupte dans le cas de l'économie du handicap. Sur le plan de la méthode, la doxa béhavioriste recommande de ne pas se fier aux déclarations des individus : seuls les comportements effectifs renseignent, indirectement certes, mais fidèlement, sur les préférences individuelles. Le modèle comportemental utilisé par les économistes étant celui de l'arbitrage rationnel⁹⁵, le choix effectif d'un individu révèle en effet un ordre de préférence entre les différentes options qui sont accessibles étant données les ressources de l'individu et le coût de chaque option.

Ainsi, dans l'idéal épistémologique, les analyses micro-économiques devraient adopter des approches qui respectent la subjectivité des définitions du bonheur et s'appuient sur l'observation des comportements effectifs. Pourtant, de manière à première vue surprenante, aucune des études recensées ne remplit ces deux conditions : les deux types de démarche empirique qui apparaissent correspondent à un compromis, soit sur l'une soit sur l'autre des exigences épistémologiques.

La mesure du coût du handicap dans la bibliographie

La première démarche, dite des « équivalences de revenu » (voir Berthoud et coll., 1993), consiste à comparer les niveaux de revenus permettant d'atteindre un même niveau de bien-être donné⁹⁶. L'idée est qu'en raisonnant

95. L'individu est supposé choisir, dans son éventail de possibles (qui peut être très restreint), l'option qui le satisfait le mieux, eu égard à sa définition personnelle de la satisfaction ou de l'« utilité » pour reprendre le terme technique, malheureusement connoté.

96. On pourrait aussi comparer des profils de dépenses, mais en prenant garde à ce que la comparaison ne soit pas biaisée par le caractère plus ou moins serré de la contrainte budgétaire dans chaque sous-population, c'est-à-dire en considérant des groupes ayant accès à des niveaux de bien-être comparable (ce que font très rarement les études qui envisagent les dépenses privées).

à bien-être identique, le différentiel de revenu capture le coût du handicap. En behavioristes, les auteurs n'utilisent pas de mesures déclaratives du bien-être mais l'approchent par la possession d'un certain nombre de biens d'équipement domestiques, variables selon les articles. Dans l'étude la plus récente et la plus complète du corpus⁹⁷, Cullinan et coll. (2011) utilisent un indicateur combinant la possession de 7 biens d'équipement. En exploitant des données portant sur les ménages ordinaires en Irlande entre 1995 et 2001, ils obtiennent que le coût de court terme du handicap serait d'environ 20 % du revenu pour les personnes déclarant avoir « *some limitations* »⁹⁸ ; il serait de presque 40 % du revenu pour celles déclarant avoir de « *severe limitations* »⁹⁹. En tirant partie de la structure de panel de leurs données, les auteurs étudient ce différentiel entre ménages sur une période de 7 ans¹⁰⁰ et mettent en évidence, qu'à long terme, le coût du handicap serait d'environ 30 % du revenu quel que soit le niveau de limitation. L'attrait de cette méthode est qu'elle supprime le problème de l'effet de la contrainte budgétaire sur les dépenses effectives : si l'on se contentait d'approcher le coût du handicap par une mesure des dépenses supplémentaires qui apparaissent dans le budget des ménages comportant une personne en situation de handicap, on sous-estimerait probablement fortement le coût du handicap puisque ces dépenses sont contraintes par le niveau de revenu des personnes. Cependant, cette méthode repose sur l'hypothèse que le bien-être peut s'objectiver, de manière identique pour tous, à travers quelques indicateurs de mode de vie.

La deuxième approche regroupe des recherches qui diffèrent dans le détail de la méthode (méthode des budgets standards et méthode subjective, dans la terminologie de Tibble) mais partagent le même compromis : les données utilisées sont des déclarations individuelles portant sur des situations virtuelles, ce qu'on appellerait, dans d'autres champs disciplinaires, des études d'évaluation contingente. Le protocole le plus courant consiste à interroger des personnes en situation de handicap et leur demander d'estimer le montant de revenu supplémentaire qu'il faudrait leur donner pour couvrir toutes les conséquences du handicap qu'elles vivent, c'est-à-dire, pour atteindre le niveau de bien-être qu'elles auraient avec leur revenu actuel mais sans handicap. Les études conduites par Martin et White (1988) à partir des données recueillies dans le cadre du *Surveys of disability* de l'*Office of Population, Censuses*

97. Relèvent de cette même approche Zaidi et Burchardt (2005), et Saunders (2007). Pour une revue d'ensemble des études plus anciennes et de leurs résultats quantitatifs, on peut se reporter à Tibble (2005).

98. À même niveau d'équipement donné, les ménages ont un revenu plus élevé de 20 % en moyenne s'ils comportent une personne ayant déclaré des limitations dans la vie quotidienne, toutes choses égales par ailleurs (taille du ménage, région de résidence, nombre d'enfants, âge, sexe, statut matrimonial et d'occupation du chef de ménage). Cela représente environ 100 euros par semaine, en moyenne sur l'échantillon utilisé.

99. Soit environ 140 euros par semaine en moyenne sur l'échantillon utilisé.

100. Les auteurs contrôlent les caractéristiques suivantes : taille du ménage, région, nombre d'enfants, âge et sexe du chef de ménage, statut matrimonial, occupation professionnelle.

and Surveys (OPCS) font figure de point de référence dans ce domaine. Elles conduisent à une estimation du coût du handicap d'environ 10 à 20 livres par semaine¹⁰¹. Ces études paraissent faciles à mettre en œuvre (par exemple par téléphone). Elles ont l'avantage de saisir une mesure subjective de la compensation, qui respecte les définitions individuelles du mieux-être. Mais faute de reposer sur des comportements observés, elles comportent de nombreux points de fragilité méthodologique, qui donnent lieu à des discussions critiques croisées sans fin, d'autant plus que les estimations obtenues sont très variables¹⁰² : pertinence de l'échantillon de personnes interrogées, en termes de représentativité, de taille, pertinence des descriptifs de situation proposés, et de la mise en condition pour l'exercice d'imagination demandé...

Une impossible transposition au cas des handicaps rares

Au-delà des critiques qui viennent d'être évoquées, l'application de ces deux types de démarche au cas des handicaps rares achopperait sur des problèmes méthodologiques fondamentaux qui tiennent à la « rareté » des situations, au sens retenu ici.

Les travaux adoptant une approche objectiviste des niveaux de vie (méthode d'équivalence de revenus) ont construit des outils qui permettent d'évaluer les coûts réels du handicap, en évitant le problème de la contrainte budgétaire pesant sur les ménages. Cependant, cette méthodologie suppose implicitement que la satisfaction retirée des biens de consommation choisis comme indicateur est globalement identique que l'on soit ou non en situation de handicap. Certes, les auteurs choisissent des biens dont la consommation est fortement corrélée au niveau de revenu, à l'intérieur de chaque sous-population. Certes, ils contrôlent partiellement, par des traitements économétriques, le fait que la satisfaction retirée peut varier en fonction de l'âge, du genre, de la classe sociale des personnes. Mais ces précautions qui réduisent l'ampleur de l'hypothèse implicite, ne suffisent probablement pas à la rendre tenable dans le cas des handicaps rares : que sait-on, a priori, de la valeur d'usage d'une télévision, d'une voiture, ou du fait d'être parti en vacances durant l'année (Cullinan et coll., 2011) pour les personnes en situation de handicaps rares ?

Les analyses qui reposent sur des évaluations subjectives du coût du handicap paraissent à première vue éviter cet écueil, puisqu'elles ne comparent pas deux populations distinctes. Cependant, demander aux personnes d'évaluer le revenu supplémentaire qui leur serait nécessaire pour atteindre

101. Les différences de périodes, l'instauration de l'euro et la fluctuation des taux de change rendent la comparaison précise des montants obtenus avec ceux de Cullinan et coll. délicate. Mais l'ordre de grandeur serait de 15 à 30 euros par semaine, soit environ 5 fois moins.

102. L'étude de Smith et ses collaborateurs (2004) par exemple annonce des montants de 400 à 1 500 livres par semaine.

le niveau de bien-être qu'elles auraient avec leur revenu actuel mais sans handicap (Matthew et Truscot, 1990), suppose non seulement que ces personnes identifient et estiment leurs besoins non-satisfaits dans leur situation réelle (besoin spécifiquement liés au handicap), mais aussi qu'elles se forgent une représentation subjective de ce que serait leur vie quotidienne sans handicap. Dans le cas des handicaps rares, outre les problèmes de taille d'échantillon et l'obstacle de la complexité cognitive, cette méthode semble hasardeuse, sinon dénuée de sens. Procéder en « sens inverse », en demandant à des personnes dans d'autres situations d'imaginer la vie en situation de handicaps rares, pour estimer le besoin en revenu complémentaire permettrait de réunir plus de monde mais l'exercice d'imagination serait tout aussi vain. Dans ce type de démarche, on butte en fait à nouveau sur la question de la comparabilité, même si, dans ce cas, il s'agit d'une comparaison, pour une seule même personne, entre sa situation réelle et une situation contre-factuelle.

L'absence d'une littérature sur le coût du handicap, qui emprunte une posture subjectiviste et béhavioriste, pourtant théoriquement dominante en sciences économiques, est très significative du problème épistémologique que pose la prise en compte du handicap, et de la façon dont la rareté du handicap le radicalise. En effet, les individus étant hétérogènes, le schéma classique consiste à observer le même individu successivement dans deux situations différentes, pour comparer ses choix, et en déduire ses préférences¹⁰³. À défaut on compare les réactions de groupes d'individus suffisamment nombreux et sélectionnés aléatoirement. Étudier les handicaps rares n'autorise ni le recours aux grands nombres, ni à l'expérimentation naturelle ou construite. Cette limite semble en tant que telle indépassable, et directement liée au caractère idiosyncrasique des situations considérées : les handicaps rares jouent sur tous les aspects concevables de la vie des personnes, d'une façon continue dans le temps et irréversible. Dans le cadre standard de l'analyse économique, prendre la notion de rareté dans le sens retenu par le groupe d'experts, implique donc de limiter considérablement l'ampleur des prétentions empiriques.

Pistes pour approcher le coût des handicaps rares

Reconnaître l'impossibilité d'élaborer une méthode de mesure empirique du coût du handicap rare, qui soit parfaitement rigoureuse techniquement et conceptuellement, ne doit pas pour autant conduire à renoncer à tout discours économique sur le coût du handicap. Et ce, pour au moins deux raisons. Tout

103. Ceci explique le goût des économistes pour les « expériences naturelles », telles que des réformes brutales (modification du tarif de remboursement d'un soin ou du nombre maximum d'élèves par classe par exemple) ou les chocs exogènes ponctuels (l'exode des marielitos cubains en 1980 est un exemple célèbre dans l'analyse du marché du travail).

d'abord, il nous a semblé important de souligner que, dans le cas des handicaps rares, il n'est probablement pas nécessaire de disposer d'une mesure empirique du coût du handicap pour envisager le montant des transferts consentis ou à consentir aux personnes concernées, en termes d'éthique économique. Ensuite, il est clair que le décideur public préférera certainement une information quantitative imparfaite, plutôt qu'aucune information, pourvu que l'on explicite le modèle scientifique qui structure le calcul et que l'on donne ainsi prise à son esprit critique. Autrement dit, il y a matière à envisager des pistes méthodologiques qui permettrait de contourner, ne serait-ce que partiellement, les obstacles induits par les handicaps rares.

Une approche normative de l'incalculable

Le coût des handicaps rares est une information utile pour le décideur public soucieux de l'efficacité de l'économie. Dans cette optique, il s'agit d'une part de déterminer si les deniers publics consacrés à la compensation du handicap sont utilisés au mieux, que l'on mesure leur résultat en bien-être produit ou avec un autre indicateur de production, et, d'autre part, de déterminer le niveau minimum de ressources qu'il faudrait y consacrer pour compenser totalement l'effet de l'existence du handicap sur le bien-être des personnes touchées. Cependant, l'efficacité n'est pas le seul critère qui peut intéresser le décideur public. Et s'il se préoccupe de justice sociale, alors ce type d'information est en général très insuffisant. Le plus souvent en effet, la recherche de l'efficacité ne dit rien de la bonne manière de répartir le bien-être à l'intérieur de la société¹⁰⁴. Dans le cas des handicaps rares, on peut même penser que l'information sur le coût du handicap est non seulement insuffisante, mais même, sans intérêt, pour nourrir les considérations d'éthique économique.

La nécessité d'un postulat égalitariste

Dans le cadre standard de l'analyse économique, deux conceptions sont classiquement mobilisées pour juger des aspects distributifs de l'intervention publique. La première, dite « benthamienne », suppose que l'organisation économique à rechercher est celle qui maximise le bien-être total, c'est-à-dire la somme des bien-être individuels. Autrement dit, si on suppose un individu impartial, on fait l'hypothèse qu'il préférera l'organisation économique et sociale qui offre le plus fort bien-être, en moyenne. Autrement dit encore, prendre à l'un pour donner à l'autre est souhaitable, dès lors que la

104. On voit bien que, savoir qu'il faudrait verser à court terme, aux personnes touchées par des limitations sévères, un crédit d'impôt de 30 % de leur revenu pour maintenir leur niveau de bien-être inchangé ne dit pas s'il est souhaitable de réduire les allocations familiales ou bien d'augmenter les impôts afin d'accroître le niveau actuel des prestations de compensation du handicap pour se rapprocher des 30 %.

perte de bien-être du premier est plus que compensée par le gain du second. La seconde conception, inspirée des travaux du philosophe anglais Rawls et souvent qualifiée d'« égalitariste », énonce qu'une inégalité n'est justifiable que si elle profite au plus défavorisé. Dans cette conception, face à plusieurs organisations économiques possibles, un individu impartial choisit en comparant uniquement les conditions de vie de la personne la plus mal lotie dans chacune des organisations et préfère celle qui lui offre les meilleures conditions de vie.

Dans le cas des handicaps rares, l'approche benthamienne n'est pas envisageable : elle conduirait à des conclusions éthiquement inacceptables. En effet, les personnes en situation de handicaps rares sont par définition peu nombreuses, et il est très difficile, et donc très coûteux, d'améliorer leur qualité de vie. Si l'on néglige les inégalités de bien-être dans la société pour ne s'intéresser qu'à la somme totale, ce que fait l'approche benthamienne, utiliser une grande quantité de ressources pour n'améliorer le bien-être que de quelques uns gaspille les ressources : cette approche conduit donc presque inévitablement à conclure qu'il n'est jamais souhaitable d'aider les personnes prises dans une telle situation. Chercher à définir une politique de prise en charge des handicaps rares, quelle qu'elle soit, n'a donc de sens que si l'on s'est placé d'un point de vue de type « rawlsien ».

Conséquences normatives

Dès lors qu'on adopte un point de vue « rawlsien », les obligations de la collectivité envers les personnes en situation de handicap rare se situent, à n'en pas douter, à un niveau très élevé : ces personnes continueront, pour une bonne part d'entre elles, de faire partie des plus mal loties, même si l'on redéploie une quantité importante des ressources vers elles. Tout redéploiement, sauf s'il réduit le bien-être des bénéficiaires eux-mêmes, est donc une forme de redistribution souhaitable.

L'expertise des proches : une piste empirique à explorer

Si ces considérations distributives méritaient, nous semble-t-il, d'être mentionnées, elles disent que tout effort collectif pour compenser les conséquences des handicaps rares est souhaitable, mais n'aident en rien la décision publique quant à l'usage des fonds. Sur ce dernier point, les fréquentes difficultés de communication et le caractère idiosyncrasique des situations de handicaps rares, restent, pour l'analyse économique, un obstacle majeur : l'amélioration de notre connaissance et de notre compréhension de ces situations, grâce à l'avancement de la recherche en sciences humaines et sociales, augmentera d'autant les possibilités d'évaluer l'efficacité économique des dispositifs ; mais il restera toujours des personnes dont la situation

échappe à la généralisation scientifique et dont la rareté tient en échec toute comparaison inter-personnelle¹⁰⁵.

Ceci confère une importance particulière aux proches, aussi bien les membres de la famille que les professionnels chargés de la prise en charge quotidienne. En effet, la singularité des situations fait d'eux les seuls témoins susceptibles de formuler un jugement global sur le bien-être des personnes si celles-ci ne peuvent le faire elles-mêmes. D'autre part, qu'ils soient professionnels ou non, ces aidants sont amenés à faire des choix ordinaires (choisir un logement, passer à temps partiel, changer de travail...), a priori comparables à ceux de n'importe quels autres individus. Et l'on peut faire l'hypothèse que ces choix intègrent, comme paramètres, les caractéristiques fines de la situation des personnes aidées. À condition de pouvoir formuler quelques hypothèses vérifiables empiriquement sur la forme de cette intégration, l'analyse de la situation des aidants ouvre la voie, non seulement à la mesure des coûts indirects du handicap sur l'entourage, mais aussi probablement à une analyse indirecte du bien-être des personnes en situation de handicaps rares, à partir de la comparaison des choix faits par leurs aidants dans différents dispositifs.

La solidarité familiale : une question empirique, une solution méthodologique ?

La première catégorie d'aidants sur laquelle certaines hypothèses semblent formulables est celle des aidants familiaux. La littérature documente très bien le fait que la prise en charge d'une personne handicapée par son ou ses aidants principaux provoque, pour ces derniers, une série de conséquences négatives sur leur bien-être : réduction du temps de loisir, restrictions budgétaires, fermeture des perspectives professionnelles, pour ne citer que les plus faciles à mesurer. Ce fait est notamment bien attesté pour les parents d'un enfant en situation de handicap (Curran et coll., 2001 ; Burton et Phipps, 2009). Ceci atteste par des éléments facilement objectivables, non seulement de l'existence de coûts indirects, mais aussi du lien fort entre bien-être des parents et bien-être de leur enfant en situation de handicap. Puisqu'il est possible non seulement de mesurer les niveaux de bien-être des aidants, soit directement, soit à travers les choix qu'ils font dans l'organisation de leur vie quotidienne mais surtout de les comparer entre eux, on peut y voir une solution aux difficultés méthodologiques rencontrées : le comportement des aidants pourrait fournir un indicateur indirect de la qualité de vie des personnes en situation de handicaps rares, utilisable pour

105. On peut bien sûr envisager des procédures expérimentales consistant à comparer le bien-être d'une même personne dans deux dispositifs différents. Mais la rareté et la diversité des situations interdisent d'envisager des procédures systématiques à grande échelle. Et à l'échelle de chaque personne, ces procédures existent déjà : essayer autre chose en cherchant des signes d'amélioration du bien-être, c'est probablement ainsi que fonctionnent les proches qui vivent et travaillent auprès de personnes en situation de handicap rare.

des comparaisons, en fonction des différents dispositifs de prise en charge par exemple¹⁰⁶.

Cependant, l'économiste à toutes les raisons de se méfier d'une telle hypothèse, et à plus forte raison dans les cas d'apparence les moins ambigus, comme les mères d'enfants handicapés. Les différences de bien-être des mères capturent certes l'impact des différents dispositifs sur le bien-être perçu de leur enfant, mais aussi des différences dans le poids conféré à ce bien-être perçu dans les choix qu'elles effectuent, ou, pour le dire dans des termes plus sociologiques, leur inégale capacité à échapper aux mécanismes d'assignation. Pour autant, si les économistes sont sur ce point relativement démunis, la question du degré de solidarité des aidants familiaux, en fonction des situations et des trajectoires, n'est pas neuve dans le champ des sciences sociales (Durkheim, 1921 ; Zelizer, 2005). Sous réserve d'études empiriques précises, du ressort de la sociologie de la famille, et d'un effort de recueil de données standardisées sur la qualité de vie des aidants, cette voie pourrait certainement permettre d'avancer.

Prise en charge en institution et bien-être des professionnels

La pertinence d'une telle approche est cependant d'autant plus faible que la part de l'aide professionnelle est importante. Dans ce cas, la sociologie du « *care* » suggère que les relations qui unissent les personnes en situation de handicap aux professionnels chargés de leur prise en charge, peuvent elles aussi constituer une piste. Ces analyses ont montré que l'existence d'une transaction marchande, par exemple la relation salariale, comme cadre de l'intervention de l'aidant n'interdit en rien la construction de relations d'intimité a posteriori indiscernables de leurs équivalents familiaux (Weber et coll., 2003). Plus généralement, des études désormais classiques sur le milieu hospitalier ont pu montrer que la souffrance et l'insatisfaction exprimée par les personnes aidées tendent à dégrader considérablement les conditions de travail telles qu'elles sont perçues subjectivement par les professionnels (Freidson, 1963), ce lien étant d'autant plus solide et d'autant plus général que les professionnels considérés travaillent immédiatement au contact des personnes aidées. Il y aurait donc, là encore, matière à rechercher des indicateurs indirects de la qualité de vie des personnes en situation de handicap rare.

La théorie économique supposant que les individus choisissent parmi les emplois possibles en comparant dans chaque cas la pénibilité du travail et sa rémunération, l'analyse des trajectoires professionnelles, la comparaison des taux de *turn-over*, des structures par âge, diplôme et expérience professionnelle des personnels en poste dans différents dispositifs, ou encore de l'absentéisme, pourraient ainsi apporter des éléments concernant les types d'établissement et de dispositifs repérés comme les plus gratifiants ou les

106. Cette démarche a d'ailleurs déjà été utilisée pour l'évaluation économique de dispositifs de prise en charge de personnes atteintes de la maladie d'Alzheimer (Colvez et Joel, 2002).

moins pénibles. De nombreux paramètres d'hétérogénéité compliquent l'interprétation, au premier rang desquels se trouve ce qui touche à l'organisation du travail (horaires, congés...). Aussi, l'analyse économique ne pourrait se faire sans le concours d'études empiriques précises, relevant cette fois-ci de la sociologie du travail.

Il reste cependant qu'une telle approche n'est légitime que pour des professionnels s'impliquant uniquement auprès de personnes en situation de handicaps rares, ce qui, dans l'organisation qui prévaut actuellement en France, réduit considérablement le champ d'application.

En conclusion, si l'état actuel des connaissances scientifiques ne permet pas d'apporter une réponse à la question posée au début de cette expertise, à savoir l'ampleur du coût des handicaps rares, ce n'est pas, on le voit, par simple manque d'intérêt pour cette question appliquée. Évaluer le coût des handicaps rares recèle en effet plusieurs difficultés méthodologiques, voire épistémologiques, qui appellent une importante réflexion théorique avant même de pouvoir se lancer dans un quelconque chiffrage.

Tout d'abord, la notion de handicaps rares, telle qu'elle est présentée aujourd'hui dans le droit français suppose un travail de redéfinition préalable aux analyses scientifiques. La définition retenue pour ce chapitre met en avant l'irréductibilité des situations en considérant les personnes dont la situation ne peut se réduire à une simple addition de caractéristiques élémentaires bien connues, autrement dit, les personnes pour lesquelles, en l'état de notre compréhension actuelle, on ne peut extrapoler l'impact d'une modification de leur environnement sur leur bien-être à partir des observations faites pour d'autres populations. Elle a l'avantage de ne pas reposer sur un critère statistique de rareté dont l'application est ambiguë, tout en soulignant le caractère contingent des situations ainsi repérées, mais d'autres définitions sont certainement à envisager.

Cette définition met en exergue une difficulté majeure pour l'évaluation économique. En effet, qu'on veuille estimer le coût des handicaps rares ou évaluer l'efficacité des différents dispositifs mis en place, il convient de dépasser le simple décompte des dépenses effectivement engagées en intégrant l'impact de ces dépenses sur le bien-être des personnes concernées. Or, les différentes méthodes élaborées en ce sens dans le cas des handicaps en général reposent toutes sur des hypothèses intenable pour les situations de handicaps rares : il faut soit supposer que le bien-être est capturable par une même liste de caractéristiques objectives des modes de vie, quelle que soit la situation, soit supposer que les individus sont capables de se représenter ce que serait leur vie en situation de handicaps rares relativement à leur vie réelle.

L'avancement de la recherche sur les handicaps rares permettra certainement de mieux comprendre l'impact de l'environnement sur le bien-être des

personnes concernées. On peut ainsi espérer non seulement affiner notre connaissance des déterminants du bien-être, en général, mais aussi, sur un plan plus opérationnel, repérer des déterminants objectifs du bien-être pertinents pour certaines situations bien identifiées, qui permettent d'asseoir, pour ces situations, une évaluation de l'efficacité comparée de différents dispositifs d'aide (on pense bien sûr ici, aux configurations ayant fait l'objet d'une analyse particulière dans cette expertise). Pour les situations qui resteront irréductibles, il faudra innover, par exemple en s'appuyant sur ce que les proches et leur comportement peuvent révéler du bien-être des personnes en situation de handicaps rares.

Dans un cas comme dans l'autre, l'avancement de la recherche en sciences humaines et sociales constitue un préalable pour que l'analyse économique des handicaps rares puisse se développer.

BIBLIOGRAPHIE

ARNSPERGER C, VAN PARIJS P. Éthique économique et sociale. Éditions La Découverte, Paris, 2000, 123 p.

BERTHOUD E, LAKEY J, MCKAY S. The Economic problems of disabled people. Policy Studies institute, London, 1993

BOUND J, BURKHAUSER RV. Economic analysis of transfer programs targeted on people with disabilities. In : Handbook of labor economics. ASHENFELTER O, CARD D. (eds). North Holland, Elsevier Science, 1999, vol. 3C, 3417-3528

BURTON P, PHIPPS S. Economic costs of caring for children with disabilities in Canada. *Canadian Public policy* 2009, **35**(3): 269-290

CHIRIKOS T. Aggregate economic losses from disability in the united states: a preliminary essay. *The milbank quaterly* 1989, **67**(2): 59-91

CIMERA RE. Are individuals with severe mental retardation and multiple disabilities cost-efficient to serve via supported employment programs? *Mental Retardation* 1998, **36**(4): 280-292

CIMERA RE. The cost-efficiency of supported employment programs: A literature review. *Journal of Vocational Rehabilitation* 2000, **14**(1): 51-61

CIMERA RE. National cost efficiency of supported employees with intellectual disabilities: 2002 to 2007. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities* 2010, **115**(1): 19-29

COLVEZ A, JOEL ME. La Maladie d'Alzheimer, quelle place pour les aidants. Expériences innovantes et perspectives en Europe, Paris, Editions Masson, 2002

CULLINAN J, GANNON B, LYONS S. Estimating the extra cost of living for people with disabilities. *Health Economics* 2011, **20**(5) : 582-599

CURRAN AL, SHARPLES PM, WHITE C, KNAPP M. Time costs of caring for children with severe disabilities compared with caring for children without disabilities. *Developmental Medicine Child Neurology* 2001, **43**(8) : 529-533

DURKHEIM E. La famille conjugale, cours de 1892. *Revue philosophique*, reproduit In : Durkheim E. Textes III, Paris, éd. de Minuit, 1921,1975, 35-49

FREIDSON E. The hospital in modern society. The free press, New-York, 1963

GANNON B, NOLAN B. Disability and labor market participation in ireland. *Economic and Social Review* 2004, **35**(2): 135-155

GRUBER J. Disability insurance benefits and labor supply. WP n° 5866, NBER, Cambridge, MA, 1996

HATTON C, EMERSON E, ROBERTSON J, HENDERSON D, COOPER J. The quality and costs of residential services for adults with multiple disabilities: A comparative evaluation. *Research in Developmental Disabilities* 1995, **16**(6) : 439-460

LE PEN C. Calcul économique et décision en santé. In : Traité d'économie et de gestion de la santé. BRAS PL, DE POUVOURVILLE G, TABUTEAU D (eds). Les presses de Sciences Po 2009, 63-74

MARTIN J, WHITE A. The financial circumstances of disabled adults living in private households London, HMSO, 1988

MATTHEWS A, TRUSCOTT P. Disability, household income and expenditure: A follow-up survey of disabled adults in the Family Expenditure Survey. Department of Social Security Research Report N°.2. London, HMSO, 1990

SAUNDERS P. The Costs of Disability and the Incidence of Poverty. *Australian Journal of Social Issues* 2007, **42**(4): 461-480

SHEARN J, BEYER S, FELCE D. The cost-effectiveness of supported employment for people with severe intellectual disabilities and high support needs: a pilot study. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 2000, **13**(1): 29-37

SMITH N, MIDDLETON S, ASHTON-BROOKS K, COX L, DOBSON B. Disabled people's costs of living: More than you would think. Joseph Rowntree Foundation, York, 2004

STAPELTON D, PRATIK A, STONE C. Review of international evidence on the cost of disability. Departement for work and pensions, Research report n° 542, 2008

STIGLITZ J. The economics of public sector. Norton, 2003

TIBBLE M. Review of existing research on extra cost of disability. Department of work and pensions, Working paper n° 21, London, 2005

WEBER F, GOJARD S, GRAMAIN A. Charges de famille. Dépendance et parenté dans la France contemporaine. Coll. Textes à l'appui/enquêtes de terrain, Editions la découverte, 2003

ZAIDI A, BURCHARDT T. Comparing incomes when needs differ: equivalisation for the extra cost of disability in the UK. *Review of Income and Wealth* 2005, **51**(1): 89-114

ZELLIZER V. Intimité et économie. *Terrain*, **45** : 13-28

5

Scolarisation

L'individualisation et la contractualisation de politiques publiques ambitionnant le développement du capital humain ont fait de l'éducation un vecteur de protection sociale au même titre que la santé (Ebersold, 2009). Selon cette perspective, l'accès à l'éducation permet d'acquérir des connaissances et des savoirs essentiels au développement personnel, d'être armé professionnellement et de se prémunir contre les fragilités liées au fonctionnement du marché du travail, telles que le chômage, la précarisation du travail ou le morcellement des temps de travail (OCDE, 2003, 2006 et 2007 ; Metzger et coll., 2004 ; Noonan et coll., 2004). En permettant un partage d'activité et d'expérience, l'accès à l'éducation permet de battre en brèche les préjugés entourant les personnes présentant une déficience, renforce ainsi leurs chances d'inclusion dans la société et contribue à ce qu'elles ne résument pas leur vision d'elles-mêmes à la seule déficience (Kennedy, 1997 ; Farrell, 2000). L'éducation est d'ailleurs un droit reconnu par la Convention des Nations Unies pour les droits des personnes handicapées, à toute personne handicapée, indépendamment de sa déficience et de la sévérité de celle-ci, et les personnes présentant un handicap rare¹⁰⁷ ne sauraient en être exclues. L'accès à ce droit se pose toutefois dans des termes particuliers pour ces enfants qui se singularisent par un taux de prévalence de la déficience de 1 cas pour 10 000, des combinaisons de déficiences rares dont l'impact d'un point de vue éducatif et social est complexe et qui requièrent des expertises rares en termes de diagnostic, d'évaluation fonctionnelle et d'élaboration de projets d'accompagnement. Il convient à cet égard de s'interroger sur les conditions sous-jacentes à l'accès à l'éducation de ces enfants telles qu'elles apparaissent à l'analyse d'un corpus d'articles relatifs à l'éducation d'enfants présentant un handicap rare sélectionnés par l'Inserm dans le cadre de cette expertise. Par manque de littérature sur la question en France en la matière, ces articles renvoient dans leur grande majorité à des systèmes éducatifs distincts du système français, ce qui n'est pas sans importance dans la manière de penser l'éducation et la scolarisation des intéressés, le rôle et la place des familles dans le processus éducatif, mais aussi la mission de l'école ainsi que la fonction des enseignants.

107. Nous appréhendons le handicap rare au sens de la définition donnée par le Code de l'action sociale et des familles (CASF) (article D312-194) et reprise par l'instruction N° DGCS/SD3A/2012/64 du 3 février 2012 relative à la mise en œuvre du Schéma national pour les handicaps rares et sur les travaux d'élaboration du Schéma.

Par ailleurs, les articles renvoient moins à l'éducation d'enfants ayant un handicap rare, cette notion n'existant pas à l'étranger, qu'à celle d'enfants présentant le plus souvent une surdité, ou qui combinent des déficiences rares pouvant inclure des troubles cognitifs parfois décrits comme profonds ou, plus rarement, qui présentent des troubles envahissants du développement. Ces articles par ailleurs ne spécifient pas toujours le lieu d'éducation des enfants et il n'est pas toujours aisé de savoir s'il prend la forme d'une scolarisation individuelle ou collective ou s'il s'agit d'une inscription dans des établissements spécialisés.

Aussi, ce chapitre porte-t-il sur la concrétisation du droit à l'éducation¹⁰⁸ pour les enfants associant plusieurs déficiences et sur ses implications pour les systèmes éducatifs, pour les enseignants et, plus généralement, l'ensemble des acteurs concernés. Il décrit dans un premier temps certains principes qui régissent ce droit ainsi que ses déclinaisons que suggèrent certaines données statistiques existant dans les pays de l'Union Européenne. Il relie dans un second temps cette concrétisation aux facteurs favorisant ou entravant l'accessibilisation de l'environnement éducatif et, plus généralement, l'avènement de systèmes inclusifs d'éducation plaçant tout élève à égalité de chances en termes d'accès, de réussite et de devenir. Il le rapporte en troisième lieu aux postures professionnelles qu'adoptent les acteurs du système éducatif, aux pratiques pédagogiques qu'elles supposent, et aux barrières qui s'y opposent.

Un droit à l'éducation synonyme de scolarisation

Un droit à l'éducation fondé sur la scolarisabilité de tout enfant

L'article 24 de la convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées reconnaît aux personnes handicapées le droit d'être incluses « dans le système éducatif et d'accéder à une éducation dans l'enseignement primaire gratuit et l'enseignement secondaire » (ONU, 2006). Aux États-Unis, l'éducation des élèves présentant une déficience doit se faire prioritairement en milieu ordinaire et les établissements scolaires sont tenus de leur délivrer une éducation appropriée à leurs besoins et de les inclure dans les diverses formes d'évaluation que leur impose notamment le *No child left behind act* (2001). En France, la scolarisation des élèves présentant une déficience est une obligation et ceci indépendamment de la déficience des élèves, il revient à ce titre au système éducatif de garantir la continuité des parcours scolaires. En Norvège, les établissements scolaires sont tenus de créer des environnements éducatifs, sociaux et physiques accessibles à tout élève, y compris celles et ceux présentant une déficience. Aux Pays-Bas, les établissements scolaires

108. Nous utiliserons par convention ce terme utilisé par l'article 24 de la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées

n'ont plus le droit de refuser la scolarisation d'un enfant en raison de la sévérité de sa déficience (Tadema et coll., 2008). L'Unesco précise à cet égard que la scolarisation en milieu ordinaire doit être privilégiée, y compris pour celles et ceux inscrits dans des établissements spécialisés qui devraient pouvoir, autant que faire se peut, être scolarisés à temps partiel (Unesco, 1994).

L'éducation des personnes présentant une déficience n'est pas une préoccupation récente (Stiker, 1982 ; Ebersold, 1997 ; Chauvière et Plaisance, 2000). La reconnaissance d'un droit à l'éducation corrélé à la scolarisation en milieu ordinaire innove toutefois car cela sous-entend que les personnes handicapées sont des sujets de droits que l'on ne peut pas résumer à leurs besoins et que tout enfant, indépendamment de sa déficience et/ou de son degré de gravité, doit pouvoir partager son quotidien avec ses pairs non handicapés. Une enquête réalisée aux États-Unis montre à cet égard que près de la moitié des parents ayant un enfant présentant une surdité souhaitent que leur enfant soit scolarisé en milieu ordinaire (Romer et coll., 1998). Ce partage leur permet de nouer des liens avec leurs pairs non handicapés, de s'inscrire dans un réseau social essentiel au bien-être physique et psychique de tout individu et d'accéder aux formes de reconnaissance essentielles à l'autodétermination (Romer et coll., 1998 ; Anastasiou et coll., 2011). Il optimise par exemple l'engagement de l'élève dans la dynamique et la vie de la classe en l'incitant à nouer des contacts plus étroits et mieux construits avec ses camarades non handicapés, à être plus présent dans les activités journalières proposées que les enfants scolarisés en milieu spécialisé (Foreman et coll., 2004 ; Hunt et coll., 1996). Ce partage est également propice, lorsque les enfants y sont confrontés dès le plus jeune âge, à l'acquisition d'aptitudes langagières et relationnelles qui ont un effet positif sur eux et leur réussite scolaire (Ewing et coll., 2003 ; Foreman et coll., 2004 ; Downing, 2008). Ce partage prévient en outre les préjugés à l'égard des personnes présentant une déficience et promeut à cet égard une société portant un regard plus positif sur le « corps infirme » (Koster, et coll., 2007).

Ce droit à l'éducation reflète également l'avènement d'une conception écologique du handicap qui met l'accent sur l'aptitude du système éducatif à placer tout élève, indépendamment de sa particularité, à égalité de chances en termes d'accès, de réussite et de perspectives. Cette perspective postule que tout élève peut apprendre quelle que soit la sévérité de la déficience pour peu que l'environnement se rende physiquement, socialement, pédagogiquement et psychologiquement accessible pour favoriser ses apprentissages et construire les possibilités de sa participation sociale. Elle incite à porter le regard sur les activités que peut réaliser l'enfant, fussent-elles minimales. Elle invite le système éducatif à considérer l'enfant présentant une déficience comme un apprenant (et ceci indépendamment de sa déficience ou de son degré de sévérité) dont les possibilités de développement et le bien-être dépendent de l'aptitude du système éducatif à s'interroger sur les réponses à apporter pour renforcer ses potentiels et soutenir ses possibilités d'apprentissage (Rönnerberg et coll., 2001 ;

Rogow, 2005). Aux besoins de santé que peut engendrer la sévérité de la déficience, cette perspective oppose la complexité des besoins éducatifs auxquels peuvent répondre la différenciation des pratiques pédagogiques, la mise en œuvre des aménagements nécessaires ou encore la mobilisation des soutiens idoine (Unesco, 1994 ; Ewing et coll., 2003). En invitant à se focaliser de la sorte sur les apprentissages et le développement de l'enfant, elle corrèle le processus d'évaluation des besoins aux exigences des programmes d'enseignement ou, dans certains cas de figure, à des programmes éducatifs fondés sur le développement cognitif de l'enfant. Elle facilite une interdisciplinarité que peine à favoriser une approche plaçant la déficience et ses dimensions nosographiques au cœur des pratiques (Metzger et coll., 2004 ; Noonan et coll., 2004).

Ce glissement de perspective reflète l'avancée des connaissances permise par les sciences humaines et sociales et, plus particulièrement, la psychologie cognitive, la psycholinguistique, la neuropsychologie ou encore la biologie et la génétique (Frith et Snowling, 1983 ; Billard et coll., 1994 ; Paour, 1995 ; Bosse et Valdois, 2003). Ces travaux ont contribué à dissocier déficience et inéducabilité et à imposer l'idée que tout élève (y compris ceux présentant une déficience ou un trouble d'apprentissage) disposait de capacités d'apprentissage susceptibles d'être développées par le système éducatif. Ils invitent par exemple à ne pas voir la déficience intellectuelle comme une entité une et indivisible, mais comme une pluralité de syndromes ayant leur particularité en termes de développement et déterminés par les situations et les histoires singulières des intéressés ainsi que par l'aptitude des systèmes éducatifs à proposer des projets éducatifs ambitieux stimulant les compétences scolaires et émotionnelles. Ils ont ainsi montré que la déficience n'était pas a priori synonyme d'inéducabilité pour peu que soient mobilisées les ressources pédagogiques et éducatives appropriées et, qu'à ce titre, le droit à la scolarisation était applicable à tout enfant indépendamment de sa particularité ou de la sévérité de la déficience. Les progrès scientifiques ont en cela montré que le projet mené avec les personnes présentant un handicap rare dépassait la seule dimension médicale pour s'élargir aux dimensions éducatives et à leurs possibilités de scolarisation. Elles invitent à ne pas appréhender prioritairement l'enfant comme une personne malade ou déficiente, mais à le considérer au premier chef comme un élève, se spécifiant au regard de ses besoins éducatifs.

Un droit à l'éducation variable selon les pays

Ces glissements de perspectives ont contribué à un accroissement de la scolarisation en milieu ordinaire des élèves à besoins éducatifs particuliers¹⁰⁹ dans

109. Il n'existe pas de définition générique du besoin éducatif particulier et les approches varient selon les pays. Cette notion désigne d'une manière générale les élèves nécessitant d'être soutenus dans leur scolarisation en raison d'une déficience, d'un trouble de l'apprentissage ou encore, plus rarement, de difficultés scolaires (Ebersold, 2008).

nombre de pays de l'Union Européenne. Ainsi que l'indique la figure 5.1, la proportion d'élèves à besoins éducatifs particuliers scolarisés en milieu spécialisé a baissé dans tous les pays à l'exception notoire du Danemark, de l'Estonie, de l'Autriche, de la Slovaquie et de la Suisse.

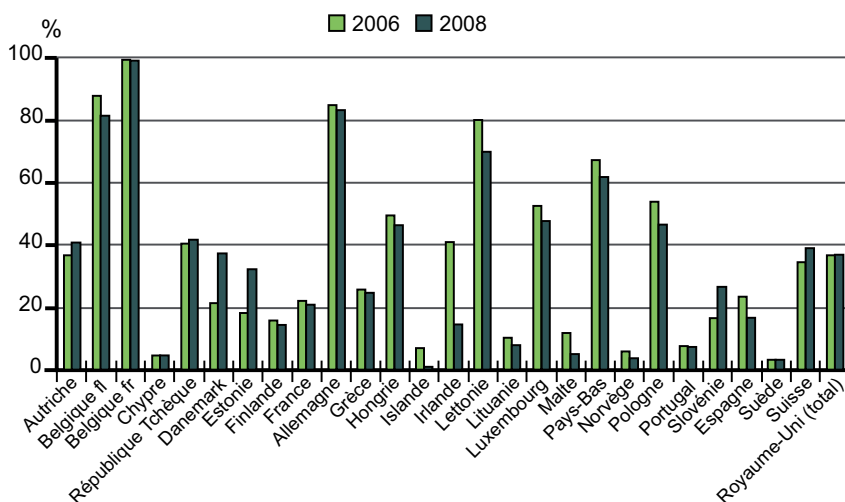


Figure 5.1 : Évolution du pourcentage d'élèves scolarisés en milieu spécialisé dans les pays de l'Union Européenne (d'après : *European Agency for Development in Special Needs Education*, 2010)

Cette baisse relative ne saurait masquer le fait que le droit à l'éducation prend des formes différentes selon les pays comme l'indique la figure 5.2. Dans certains pays, il prend principalement la forme d'une scolarisation individuelle où les élèves présentant une déficience sont pour plus de 80 % du temps dans les mêmes classes que les autres élèves et, le cas échéant, suivent les mêmes enseignements qu'eux à l'image par exemple de l'Islande, (95 %), Malte (90 %), la Norvège (85,1 %), ou l'Irlande (78 %). Dans d'autres pays, tels que par exemple en Suède (96 %), en Suisse (61 %), ou au Danemark (56 %), ils passent plus de 80 % de leur temps dans des classes spécialisées, les enseignements pouvant différer, selon les cas, de ceux suivis par la majorité des élèves. Un troisième groupe de pays scolarise essentiellement les élèves présentant une déficience en milieu spécialisé à l'image de la Belgique francophone (99 %), de l'Allemagne (83 %), des Pays-Bas (62 %), de la Lettonie (70 %) alors que dans un quatrième groupe de pays, dont la Finlande et la France, les modes de scolarisation sont relativement partagés entre ces trois options. Aux États-Unis, 51,9 % des élèves à besoins éducatifs particuliers âgés de 6 à 21 ans sont scolarisés en milieu ordinaire à hauteur de 80 % du temps alors qu'au Royaume Uni, cette proportion est de 87 %.

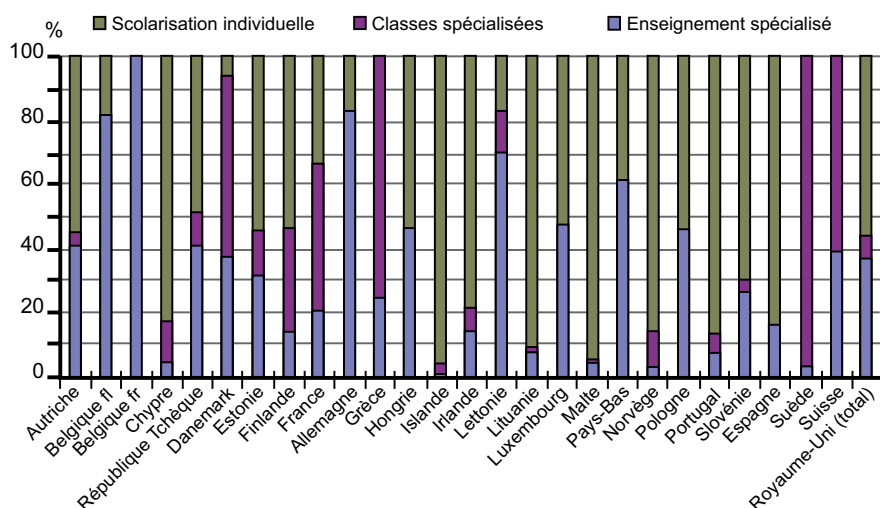


Figure 5.2 : Pourcentages d'élèves à besoins éducatifs particuliers dans l'Union Européenne selon le type de scolarisation en 2008 (d'après : *European Agency for Development in Special Needs Education*, 2010)

Ces données rappellent que la concrétisation du droit à l'éducation ne se résume pas à la question de la scolarisation et de la réussite scolaire, pour importantes que soient ces dimensions. Si nombre de parents sont dans l'ensemble favorables à la scolarisation en milieu ordinaire et si le taux de prévalence de certains handicaps rares ne justifie pas en soi la création d'établissements spécifiques, cette forme de scolarisation n'est pas toujours optimale. Ainsi, si le passage du milieu spécialisé vers le milieu ordinaire d'élèves présentant une surdité en Suède peut être scolairement avantageux, il ne l'est pas toujours socialement lorsqu'il est source d'isolement, voire d'exclusion sociale (Tidman et Saravanan, 2003 ; Möller et coll., 2007). Les élèves présentant un handicap rare peuvent à ce sujet préférer avoir des échanges et des relations avec des personnes avec lesquelles elles peuvent communiquer et partager le rapport au corps plutôt que d'être constamment la seule personne « autre » au sein du groupe classe (Romer et coll., 1998). Par ailleurs, les établissements scolaires ne disposent pas toujours des équipements que peut requérir la scolarisation d'élèves associant plusieurs déficiences au risque de faire de l'environnement normalisé une source de violence, notamment lorsqu'elle s'accompagne d'une sur-stimulation de l'enfant (Foreman et coll., 2004). Autant d'éléments qui rappellent que le droit à l'éducation ne saurait méconnaître les dimensions liées à l'épanouissement du potentiel de chacun, à la qualité de vie et au sentiment d'appartenance qu'offrent notamment des pratiques soucieuses de la dignité des intéressés. Ce droit présuppose, ainsi que le précise l'article 24 de la convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées, le

développement de systèmes inclusifs d'éducation soucieux des formes de reconnaissance qu'expérimentent les intéressés au contact d'autrui et s'attachant à ce titre à mobiliser conjointement les acteurs du milieu spécialisé et du milieu ordinaire autour du parcours personnalisé de l'enfant et de sa trajectoire de vie (ONU, 2006 ; Ebersold, 2007).

Une scolarisation confrontée à la complexité des besoins éducatifs

Cette exigence est d'autant plus forte que l'éducation et la scolarisation d'enfants présentant un handicap rare présente des formes particulières. En effet, les troubles sont souvent synergétiques et non cumulatifs et les effets que peut avoir la déficience dépassent la simple addition de deux déficiences ou plus. Ainsi, par exemple, par-delà la perte d'audition et de vision, la surdicécité engendre des difficultés de communication, d'accès à l'information et de mobilité, la situation variant selon l'âge, le début d'occurrence et le type de surdicécité. Par ailleurs, lorsque les limitations physiques restreignent la capacité de l'enfant à agir directement sur son environnement, il est très difficile d'agir sur le niveau d'indépendance et ces enfants ont des difficultés de préhension et des problèmes de santé en plus de leur déficience qui réduisent le nombre de jours scolarisés. Leurs capacités d'apprentissage et de développement sont étroitement liées aux stimuli et aux soutiens des enseignants et/ou des professionnels qui travaillent auprès d'eux pour communiquer et interagir (Correa-Torres, 2008). Lorsqu'ils présentent une surdicécité, leur mode de communication est essentiellement tactile, bien qu'il puisse aussi prendre la forme d'expressions faciales ou comportementales ou de vocalisations. Ils éprouvent des difficultés à acquérir, intégrer et utiliser le langage verbal et non verbal de telle sorte qu'ils demandent aux enseignants et aux professionnels de savoir s'adapter aux modalités individuelles d'utilisation du langage (verbal ou non verbal), de s'ajuster à leur style sensori-moteur (Pettrof, 2001 ; Knoors et coll., 2003). Lorsque des troubles autistiques ou intellectuels s'ajoutent à la déficience pluri-sensorielle, les enfants peuvent éprouver des difficultés à développer un soi écologique leur permettant de se penser en relation avec les objets et les événements. Cela demande par exemple aux acteurs du système éducatif d'être particulièrement attentifs aux routines et à l'extrême sensibilité des enfants à certains sons et aux odeurs (Jamieson, 2004 ; Jordan, 2005). Les élèves présentant une surdicécité peuvent éprouver des difficultés à rester assis et à se concentrer s'ils ne sont pas impliqués activement dans le processus éducatif et par exemple invités à interagir avec leurs pairs (Smith et coll., 2010).

Autant de caractéristiques qui, plus que pour tout autre élève présentant une déficience, bousculent les règles, les connaissances, les repères et les routines régissant les processus éducatifs et qui situent les possibilités d'éducation et

de scolarisation dans le développement de stratégies éducatives complexes. Ainsi, les difficultés de communication et les particularités comportementales rendent l'identification à la figure traditionnelle de l'élève et de l'enseignant difficile, demandant à ce dernier d'adopter une posture d'apprenant et un ajustement permanent au contact de l'enfant. L'enseignant doit repenser fondamentalement sa pratique pédagogique en s'appuyant par exemple sur le moindre signe que peut faire l'enfant, en s'adaptant aux modalités individuelles d'utilisation du langage, en considérant le rythme sensorimoteur de l'enfant. Il doit veiller à son implication dans le processus éducatif afin d'optimiser ses capacités d'apprentissage, en organisant la gestion de la classe autour de la mobilisation de l'élève et de son intégration dans le groupe classe, en privilégiant les activités en groupe. Ces difficultés supposent également de revoir les modalités d'évaluation des connaissances, notamment lorsque les établissements scolaires sont légalement tenus de tout mettre en œuvre pour que les élèves présentant une déficience soient à égalité de traitement avec leurs camarades. Les établissements scolaires nord-américains ont à ce titre été obligés de bâtir des modalités d'évaluation des connaissances alternatives spécifiques aux élèves présentant une surdité ou des troubles cognitifs sévères afin de satisfaire à l'obligation d'égalité des chances à laquelle ils sont soumis et de pouvoir individualiser leurs pratiques (White et coll., 2003). En cela, avant de se singulariser par la rareté ou la sévérité de leur déficience, ces enfants se spécifient par la complexité de leurs besoins éducatifs. Cela exige des acteurs des systèmes éducatifs de passer de la pédagogie adaptée à la mise en œuvre de stratégies éducatives complexes, de l'évaluation standardisée de connaissance à une évaluation complexe des compétences et des aptitudes, de l'enseignement à l'intervention éducative complexe.

Ces exigences ne signifient pas pour autant que le droit à l'éducation se concrétise forcément en milieu spécialisé. Si en France, les élèves présentant des déficiences multiples sont deux fois plus souvent inscrits en milieu spécialisé qu'en milieu ordinaire (Espagnol, 2007), ce n'est pas le cas dans d'autres pays comme le montre la figure 5.3. Alors qu'ils sont principalement scolarisés en milieu ordinaire dans la province du New Brunswick au Canada, au Mexique ou en Espagne, ces élèves sont majoritairement admis en classes spécialisées aux États-Unis et en milieu spécialisé aux Pays-Bas, en République Slovaque, en République Tchèque ou en Allemagne. Au Royaume Uni, les élèves présentant une surdité sont scolarisés en milieu ordinaire dans 83 % des cas, ceux présentant un trouble autistique dans 70 % des cas alors que ceux présentant des troubles profonds et multiples le sont dans 18 % des cas (Glenndenning, 2009).

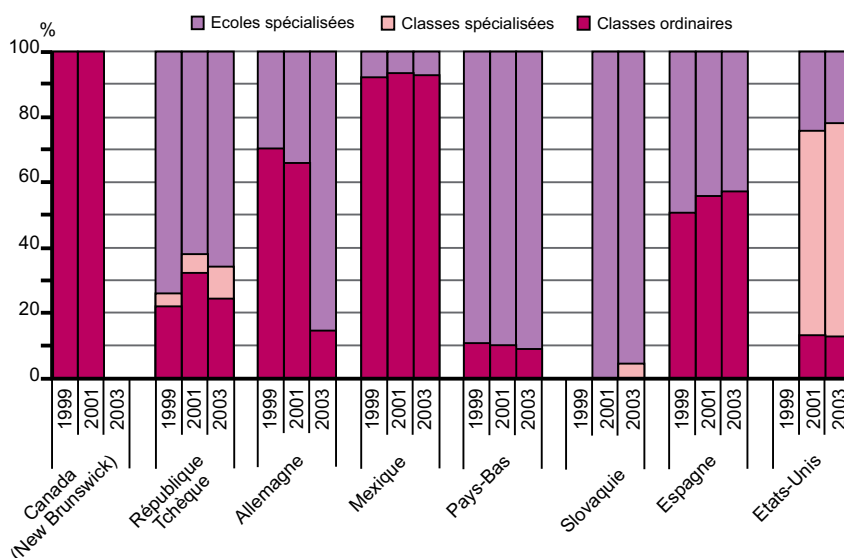


Figure 5.3 : Proportion d'élèves d'âge scolaire présentant des déficiences multiples bénéficiant de ressources additionnelles selon le type de scolarisation en 2003 (Source : OCDE, 2007)

Ces disparités rappellent que l'existence de déficiences associées n'est pas synonyme d'une totale inaptitude. En effet, si les enfants présentant par exemple un syndrome de Prader-Willi éprouvent des difficultés à exercer des tâches séquentielles, ce n'est pas le cas lorsqu'il s'agit d'effectuer des tâches requérant des processus simultanés. De même, si les enfants présentant un syndrome de Williams sont hypersensibles aux sons ou hyperacousiques et éprouvent des difficultés à exercer des tâches requérant des aptitudes visio-spatiales, ils disposent dans certains cas d'aptitudes cognitives et linguistiques leur permettant d'effectuer certaines tâches, de participer à la vie de la classe et d'acquérir des compétences (Fidler et coll., 2002). Ces disparités rappellent également que la déficience pluri-sensorielle n'exclut pas en soi la réussite scolaire, cette possibilité variant selon l'âge de la personne, le moment d'occurrence de la déficience et la particularité de celle-ci. Ainsi, la surdité n'est pas en soi synonyme d'une perte totale d'acuité visuelle ou auditive, certains travaux estimant que 94 % des enfants identifiés en tant que sourdaveugles aux États-Unis disposent d'une certaine capacité visuelle et/ou auditive (Correa, 1996). Par ailleurs, elle n'est pas forcément synonyme de déficience intellectuelle puisque les aptitudes cognitives peuvent relever de la précocité intellectuelle (Fredericks et Baldwin, 1987 ; Correa, 1996 ; Heward, 1996) et qu'elle n'exclut pas, a priori la réussite scolaire. En Grande-Bretagne, par exemple, les élèves présentant une surdité scolarisés en milieu ordinaire ont réussi à 77,7 % leurs examens de niveau 2 en maths (contre 88,7 % pour la population générale), à 77,7 % le même niveau

en anglais (contre 93,6 % pour la population générale) et dans une proportion voisine en sciences en 2008 (95,3 %) alors qu'ils sont 66,6 % à avoir réussi les examens de niveau 4 (*First release*, 2010). L'enquête *National Longitudinal Transition Study-2* (NLTS2) réalisée aux États-Unis révèle que 54,6 % des enquêtés présentant une surdité avaient accédé à l'enseignement supérieur quatre ans après avoir quitté le lycée, notamment dans les cycles courts ou à vocation professionnelle (Newman et coll., 2009). En cela, ces disparités rappellent que les possibilités d'inclusion des personnes associant plusieurs déficiences résident autant dans la conception qui entoure les systèmes éducatifs ou encore le niveau de qualification des acteurs impliqués dans le processus que dans les attitudes et les représentations de ces derniers à l'égard des personnes présentant une déficience, mais aussi de leurs missions et de leurs fonctions (Sall et coll., 1999 ; Ebersold, 2008).

Une scolarisation qui suppose un système inclusif d'éducation

Un système inclusif d'éducation ancré dans des législations interdisant la discrimination

La concrétisation du droit à l'éducation est indissociable de la réceptivité des systèmes éducatifs à la diversité des profils éducatifs (Danielson, 1999 ; Dolan et coll., 2001 ; OCDE, 2007). Cette réceptivité suppose une accessibilisation de l'environnement éducatif qu'autorise l'existence de législations interdisant toute forme de discrimination en matière de handicap et/ou enjoignant les systèmes éducatifs d'être universellement accessibles pour tout élève, y compris ceux présentant une déficience. De telles législations ont responsabilisé les établissements scolaires en leur interdisant, comme c'est le cas aux États-Unis ou aux Pays-Bas, de refuser l'admission d'enfants en raison d'une déficience, fut-elle sévère. Elles les ont également incités à inclure la question du handicap dans leur politique d'établissement et à se doter, dans des conditions plus ou moins clairement définies, des moyens humains, techniques et financiers les rendant accessibles à tout élève. C'est à ce titre qu'aux États-Unis, l'IDEA (*Individuals with Disabilities Education Act*) a obligé les établissements scolaires à inclure les élèves présentant une déficience dans l'ensemble de leurs activités et, par exemple, à développer des formes alternatives d'évaluation pour celles et ceux présentant une déficience sévère. C'est à ce titre que la législation non discriminatoire norvégienne adoptée en 2009 intime aux établissements scolaires de veiller à ce que les élèves présentant une déficience aient les mêmes chances de réussite que les autres élèves et considère l'inaccessibilité comme une forme de discrimination. L'absence d'une telle législation, ou son application peu contraignante, constitue à l'inverse un obstacle majeur à l'application du droit à l'éducation à l'image de la République Tchèque où

les directeurs d'établissements peuvent légalement refuser l'admission d'un enfant présentant une déficience si la décision est motivée (Ebersold, 2011). D'ailleurs, les chances d'accès à l'enseignement supérieur des élèves à besoins éducatifs particuliers sont plus importantes dans les pays ayant une législation interdisant toute forme de discrimination en raison d'un problème de santé et imposant aux établissements scolaires de placer les élèves à égalité de chances en termes de réussite que dans ceux n'ayant pas une telle législation ou n'ayant pas une législation très contraignante. C'est ce que montrent certains travaux relatifs aux conditions d'études dans l'enseignement supérieur de jeunes adultes présentant une surdité. Alors qu'en République Tchèque, les étudiants handicapés inscrits en enseignement supérieur de type CITE B5¹¹⁰ ne représentent par exemple que 0,08 % de la population estudiantine suivant ce type de cursus, ils constituent 5 % de la population estudiantine inscrite dans ce type d'enseignement supérieur aux États-Unis (Horn et Nevill, 2006).

Un système inclusif d'éducation ancré dans l'allocation de ressources humaines, techniques et pédagogiques

Cette accessibilisation de l'environnement éducatif suppose aussi la mobilisation de ressources techniques, humaines, financières permettant aux établissements scolaires de satisfaire aux exigences d'accessibilité et aux enfants présentant une déficience d'être à égalité de chances avec les autres élèves. Plus que pour les autres enfants, de telles ressources sont essentielles pour des enfants dont les possibilités de communication peuvent nécessiter l'utilisation de nouvelles technologies ou l'intervention d'interprètes en langue de signes. Leurs possibilités d'orientation et de mobilité peuvent requérir l'intervention d'une tierce personne telle qu'un kinésithérapeute ou encore un auxiliaire de vie scolaire (Jackson, 2005). Ces soutiens et ces aménagements sont essentiels au développement d'environnements éducatifs accessibles permettant de multiplier les modalités d'acquisition des connaissances et des savoirs, d'autoriser des formes alternatives d'expression des connaissances et des savoirs ainsi que les modalités d'implication des élèves. Ils diffèrent toutefois de ceux que peuvent requérir celles et ceux présentant exclusivement une déficience visuelle ou une déficience sensorielle. À cet égard, l'usage de nouvelles technologies permet par exemple de rendre les supports pédagogiques plus adaptés à la diversité des profils éducatifs et de la particularité des élèves que ne le peuvent les livres scolaires. De nombreuses aides techniques permettent aux enfants d'entrer plus aisément en relation avec leur environnement. Celles provoquant des types de vibration sur la peau variant selon la fréquence des sons sont propices au développement de systèmes de communication permettant la création d'une

110. CITE B5 correspond au premier niveau de l'enseignement supérieur de programme ayant une orientation pratique correspondant à une profession précise dans la Classification internationale type de l'éducation.

relation pédagogique et l'accès aux enseignements. L'allongement des cursus qui existe dans certains pays tels que la Norvège ou les États-Unis permet de mieux considérer les rythmes propres à l'enfant et les implications que peut avoir en la matière la déficience alors que l'aménagement des modalités d'examens permet, quant à lui, de cerner sa progression grâce à la mobilisation des lecteurs ou des secrétaires, en autorisant l'utilisation de technologies adaptées ou encore en utilisant des formes alternatives de langage (Braille).

Un système inclusif d'éducation ancré dans une approche écologique du handicap

Cette accessibilisation de l'environnement éducatif suppose également une approche écologique du handicap reliant les difficultés des élèves à l'aptitude des systèmes éducatifs à répondre à la diversité des besoins éducatifs et non à la déficience comme le propose la traditionnelle perspective diagnostique. Les pays ayant promu une telle approche semblent avoir des systèmes éducatifs plus réceptifs à la présence d'enfants présentant une déficience : en Irlande, la définition du handicap retenue par le *Education for Persons with Special Education Needs Act* met l'accent sur les moyens devant être mobilisés pour permettre à la personne présentant une déficience d'accéder au droit à l'éducation qui lui est légalement reconnu. La Norvège qui appréhende le handicap à l'aune des barrières entravant l'accès à l'éducation et à l'emploi des personnes handicapées et, ce faisant, leur pleine participation, met ainsi prioritairement l'accent sur l'accessibilité des lieux publics et non sur la déficience. De telles approches du handicap ont contribué à promouvoir des systèmes scolaires qui voient dans la diversité un enjeu essentiel à considérer pour optimiser la qualité de l'enseignement. Elles considèrent que l'accessibilisation de l'environnement éducatif est un moyen de favoriser la réussite de tout élève indépendamment de sa particularité et, ce faisant, améliore la qualité du système éducatif dans son ensemble. Une telle conception des systèmes éducatifs diffère assez de celle qui prévaut dans les pays ayant conservé une approche diagnostique du handicap. Ces systèmes éducatifs tendent à associer la diversité aux difficultés rencontrées par une minorité d'élèves et voient dans l'accessibilisation de l'environnement éducatif un moyen de compenser un problème social ou médical avant d'être un vecteur de réussite et situant principalement les possibilités de scolarisation des élèves présentant une déficience en établissement spécialisé (Ebersold, 2011).

Un système inclusif d'éducation ancré dans une école associant l'excellence scolaire à la réussite et au bien-être de chaque élève

Cependant, par-delà les différentes modalités d'accessibilisation de l'environnement éducatif, cette réceptivité à la diversité des profils éducatifs dépend également de l'aptitude des systèmes scolaires à associer l'excellence

scolaire à la réussite et au bien-être de tout élève indépendamment de ses particularités. En effet, la réceptivité à la diversité semble plus marquée dans les pays où l'inculcation des apprentissages n'est pas la mission exclusive ou première des établissements scolaires, où l'acquisition des savoirs est moins disciplinaire qu'organisée autour de projets pédagogiques pouvant mobiliser les apports des différentes disciplines, où les enseignements valorisent la diversité et les relations afin que chaque élève développe ses potentialités et sa personnalité et où les relations entre enseignants et élèves sont fondées sur la confiance et l'échange (Ebersold, 2008). Tel est par exemple le cas de la plupart des pays anglo-saxons ou scandinaves où tend à prévaloir une conception communautaire de la vie de l'établissement qui privilégie des modes de transmission fondés sur l'ouverture à la vie quotidienne et à la vie professionnelle, sur l'expérience individuelle et les relations avec les pairs bien plus que sur la relation d'obéissance à un « maître » appréhendé comme le médiateur entre la connaissance et l'élève. Une telle conception invite notamment à admettre que tout enfant doit être scolarisé avec ses pairs et que les enseignants sont à même d'enseigner à n'importe quel élève pour peu qu'ils soient soutenus lorsque c'est nécessaire et à privilégier l'accompagnement de l'élève tout au long du parcours éducatif plutôt que sa seule instruction. Le redoublement y est par exemple peu présent, le passage du primaire au secondaire y est bien souvent automatique et la progression scolaire tend plus volontiers à s'organiser autour des compétences acquises qu'autour du seul diplôme (Jackson, 2005 ; OCDE, 2011). La Norvège situe quant à elle, la compétence des enseignants dans leur aptitude à être un modèle et un conseiller pour les enfants et un partenaire des autres acteurs impliqués dans le processus éducatif, à comprendre tant le contexte familial que scolaire et social de l'enfant et connaître tous les aspects de l'intégration qui influent sur l'apprentissage (OCDE, 1999).

Tel est également le cas de certains pays méditerranéens, à l'image notamment de l'Italie, où l'école partage avec la famille, les amis et le voisinage, le soin de distribuer les individus dans la hiérarchie sociale et de développer des liens communautaires. Dans cette rationalité, les enseignements ambitionnent le plus souvent de conjuguer le « scolaire » et le « sensible » et la pratique enseignante est notamment tournée vers une individualisation des activités pédagogiques, l'encouragement des plus faibles et l'entraide de ces derniers par les plus forts (Dubet et coll., 2010). Une telle conception est assez favorable à la scolarisation des élèves présentant un handicap rare, notamment lorsque des « enseignants de soutien » suivent l'enfant tout au long du parcours éducatif (Abbring et Meijer, 1994 ; OCDE, 1999). Ces « enseignants de soutien » suivent en moyenne deux élèves et ont également pour fonction de conseiller les enseignants sur la manière d'améliorer la qualité des programmes individuels et sur la manière de participer au processus de différenciation des cursus et de développer des pédagogies innovantes. Ils conseillent les familles sur le rôle qu'elles peuvent jouer en

matière de coordination de l'action menée avec l'école et peuvent aussi coordonner des services disponibles du sein de la communauté scolaire pour faciliter l'intégration des personnes handicapées.

En revanche, dans certains pays, comme la France, la Belgique ou l'Allemagne, l'école est avant tout un lieu où l'on inculque une culture générale et les établissements scolaires sont des lieux d'apprentissage séparant l'instruction de la vie scolaire. Les enseignements ciblent prioritairement l'acquisition de connaissances disciplinaires et les enseignants se définissent comme des spécialistes d'une discipline dont le rôle consiste à transmettre de manière isolée et indépendante des savoirs disciplinaires à des élèves dont on attend qu'ils travaillent seuls en suivant leurs instructions et en satisfaisant aux exigences du programme (Dubet et coll., 2010). Cette conception de l'école rend la présence d'élèves présentant un handicap rare plus difficile : elle est plus propice à une conception essentialiste du handicap associant déficience et inéducabilité qui est peu compatible avec l'objectif de faciliter le maintien en milieu ordinaire (*mainstreaming*) qui associe éducation et participation sociale. Cette conception cantonne l'enfant dans un rôle d'élève satisfaisant aux exigences d'un « maître ». Elle est moins favorable à son implication dans le processus éducatif et ce faisant, moins encline à demander aux enseignants de se préoccuper des conditions la permettant. Elle est aussi moins propice à l'organisation de la scolarisation autour d'une logique de projet soucieuse de la diversité des profils éducatifs et de l'accompagnement de chaque élève tout au long de parcours éducatifs fondés sur l'unicité de chacun. En France par exemple, les enfants présentant plusieurs troubles associés étaient scolarisés en 2010 à 90 % dans des établissements médico-sociaux qui les acceptaient (figure 5.4). La proportion de celles et ceux scolarisés en milieu ordinaire a décru de 6,8 % des élèves handicapés en 2006 à 5 % des élèves handicapés en 2010 à la différence de celles et ceux présentant un seul trouble cognitif, de l'apprentissage ou locomoteur (Ministère de l'Éducation nationale, ministère de l'Enseignement supérieur et de la Recherche, 2007 et 2011). Comme le montre la figure 5.1, en Belgique francophone, les élèves à besoins éducatifs particuliers étaient scolarisés en milieu spécialisé dans 99 % des cas en 2008 alors que cette proportion était de 82 % en Belgique flamande et de 83 % en Allemagne (EADSNE, 2010).

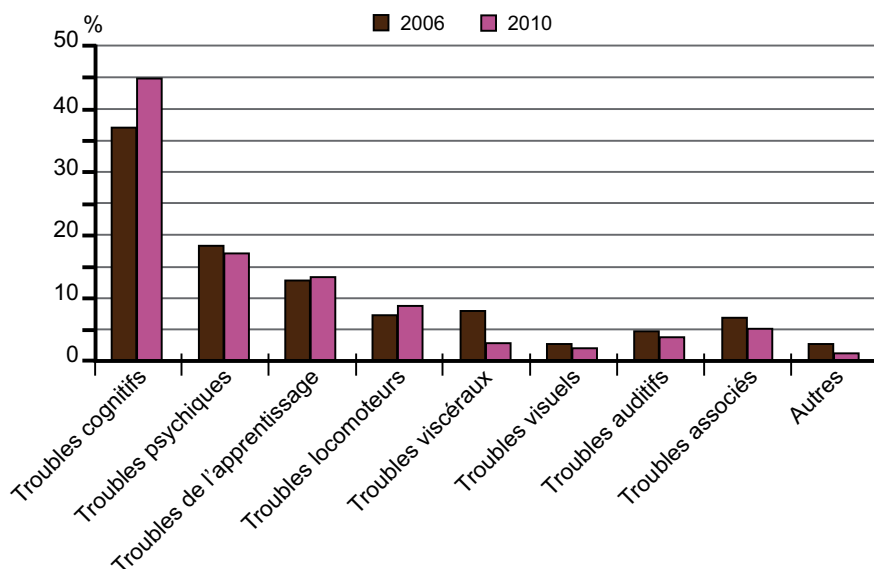


Figure 5.4 : Évolution de la scolarisation en milieu ordinaire selon le type de déficience (2006-2010) (d'après : ministère de l'Éducation Nationale 2007 et 2011)

En cela, la concrétisation du droit à l'éducation est subordonnée à l'avènement de systèmes inclusifs d'éducation ambitionnant de placer tout enfant à égalité de chances et de droits en termes d'accès, de réussite, de devenir et d'autonomie (et ceci indépendamment du degré de sévérité de la déficience). Ainsi que le précise l'Unesco, de tels systèmes admettent que les différences entre les êtres humains sont normales et qu'il ne saurait y avoir d'élève moyen. Ils ambitionnent d'adapter les pratiques aux besoins des élèves plutôt que de demander à ces derniers de s'adapter aux pratiques. Ils voient dans cette perspective une possibilité d'optimiser la qualité générale de l'enseignement et, corrélativement, de réduire les taux d'échecs scolaires et de redoublements, mais aussi de faire de l'école un lieu d'apprentissage de l'acceptation de la différence. Avant d'être une charge, la scolarisation d'élèves présentant une déficience, y compris celles et ceux présentant un handicap rare, apparaît comme une ressource bénéfique à tous (Unesco, 1994 et 2009). La loi d'orientation du 23 avril 2005 pour l'avenir de l'école peut à cet égard impulser des évolutions significatives lorsqu'elle organise par exemple les enseignements autour de l'acquisition d'un socle commun de compétences. C'est le cas lorsqu'elle propose de mettre en place un programme de réussite éducative pour tout élève qui risque de ne pas maîtriser les connaissances et les compétences indispensables à la fin d'un cycle ou lorsqu'elle prévoit des aménagements particuliers, des actions de soutien pour les élèves présentant des troubles spécifiques du langage oral et/ou écrit et des enseignements adaptés pour celles et ceux présentant des difficultés graves et permanentes. Les réformes entreprises ces

dernières années peuvent par ailleurs, à condition de ne pas être le prétexte à une managérialisation des problèmes sociaux, faciliter le développement d'un système inclusif d'éducation susceptible de placer les trajectoires individuelles au cœur de ses préoccupations et de mobiliser les acteurs du milieu ordinaire et du milieu spécialisé autour de parcours personnalisés de scolarisation fondés sur l'acquisition de savoirs, de savoir-faire et de savoir-être. La création d'unités d'enseignement devrait à cet égard favoriser à terme la scolarisation d'élèves jusqu'alors essentiellement admis dans le secteur médico-social en organisant la nature et les niveaux des enseignements dispensés en référence aux cycles correspondants dans l'enseignement scolaire, en formalisant la collaboration entre les acteurs du système éducatif et ceux du secteur médico-social.

Développer des stratégies éducatives fondées sur des parcours personnalisés de scolarisation

Innover par une évaluation fine et contextualisée des besoins éducatifs

La « réceptivité » de ces systèmes inclusifs d'éducation à la diversité des profils éducatifs repose sur les formes de personnalisation qu'autorise la capacité d'innovation des acteurs en présence. Cette capacité d'innovation nécessite une évaluation des besoins éducatifs de l'enfant suffisamment précise pour offrir une image aussi exacte que possible de ses capacités, des moyens à mobiliser et des méthodologies à mettre en œuvre (Rönnberg et coll., 2001 ; Rogow, 2005 ; Trief et coll., 2007). Cette évaluation doit notamment permettre d'identifier la probabilité d'engagement fonctionnel et de réactivité qu'autorisent les facteurs socio-communicationnels de l'enfant, les stimuli auxquels il réagit, les capacités visuelles, auditives que suggèrent ces réactions et les moyens à mobiliser par l'environnement scolaire. Il appartient à ce dernier de cerner les modalités permettant leur accès à la communication (langue des signes, symboles graphiques et autres techniques alternatives), le développement d'interactions avec autrui, ou encore l'expression des choix et des centres d'intérêts. Il lui appartient également de cerner ses capacités cognitives et les formes d'apprentissage qui y sont liées au regard des activités liées à la vie quotidienne comme celles renvoyant aux aptitudes scolaires en s'intéressant aux modes de séquençage des étapes qui jalonnent les processus d'apprentissage (Arnold, 1998 ; Rowland, 2000). Cette évaluation requiert de se distancier des modes et des techniques traditionnels d'évaluation peu à même de cerner la complexité des besoins et des processus éducatifs à mettre en œuvre, et de mobiliser une pluralité de techniques, d'échelles d'évaluation ou de tests qu'il convient d'utiliser tant au domicile de l'enfant que dans le contexte scolaire. Cela doit permettre d'avoir une connaissance holistique de l'enfant requise par la complexité des besoins éducatifs et favoriser le développement de stratégies éducatives complexes nécessaires au renforcement des apprentissages et à l'inscription des intéressés dans des

échanges sociaux (Knoors et Vervloed, 2003 ; Gense et coll., 2011 ; Horrocks et coll., 2011). L'évaluation peut alors s'organiser autour de la mobilisation d'outils s'attachant à identifier tous les moyens de communication (présymbolique, symbolique, augmentatif ou alternatif). Elle peut mettre en place des protocoles permettant d'appréhender le degré de rapidité d'acquisition des apprentissages en s'attachant à décrire l'activité exercée par l'enfant, la manière dont cette activité est structurée, le degré d'implication de l'enfant et sa capacité d'orientation. Il s'agit aussi de techniques permettant d'identifier les apprentissages et l'autonomie qu'autorisent les activités routinières (repas, nager, jouer) ou le programme d'enseignement.

Bâtir une relation pédagogique fondée sur le potentiel cognitif de l'enfant

Cette capacité d'innovation repose également sur une reconfiguration de la relation pédagogique qu'entraîne l'adoption de postures professionnelles qui doivent s'attacher à satisfaire les besoins sensoriels et biologiques des élèves, créer les environnements éducatifs favorables aux apprentissages, veiller à leur mobilisation, offrir un cadre structurant suffisamment souple pour adapter les interactions aux contextes, considérant tant les dimensions scolaires que sociales et comportementales (Gense et coll., 2011). Il importe de considérer l'importance que revêtent les dimensions émotionnelles pour des enfants privés de leurs sens, les émotions constituant un mode de communication et la création de liens émotionnels apparaissant cruciaux pour susciter l'ouverture à autrui, la curiosité envers son environnement et agir sur leur propension à être hypo- ou hyperactifs (Knoors et Vervloed, 2003). Il convient également de ne pas sous-estimer leur potentiel cognitif, de se laisser porter par le rythme et le style sensori-moteur de l'enfant et d'associer les comportements à des processus adaptatifs et à des modes de communication à prendre en compte pour construire une relation d'échange avec eux et assurer leur mobilisation dans une relation éducative. Il importe à cet égard que les stratégies éducatives prêtent attention aux formes adaptées de communication (c'est-à-dire la transmission d'informations) pour pouvoir saisir les expressions polysémiques, s'adapter aux modalités individuelles d'utilisation du langage, mais aussi tenir compte du rôle joué par les émotions en matière d'éducation et de scolarisation (Bourquin et Sauerburger, 2005). Cette posture exige également de considérer que l'enfant est réceptif aux échanges malgré les difficultés de communication qu'il peut avoir et que les stratégies éducatives développées ne sauraient ignorer l'effet capacitant des interactions.

Solliciter l'interaction et provoquer les échanges

Il convient alors d'adopter un style narratif/mimétique au cours des échanges, savoir lire les expressions d'où qu'elles proviennent et quelles que soient les

transformations subies du fait des contraintes sensorimotrices, de traiter les éléments d'information de manière analytique, structurée et orientée, d'organiser la perception et la mémoire en assurant un double codage de l'information (visuel et verbal), d'activer les concepts dans la mémoire à long terme, de catégoriser et mettre en lien les informations (Büchel, 2000). Il convient également d'utiliser des techniques permettant de structurer de façon adéquate les échanges entre les enfants et l'enseignant ainsi qu'avec les autres élèves telles que par exemple les soutiens tactiles, auditifs, visuels, susceptibles de faciliter leur compréhension des consignes et leur participation. Les formes alternatives de communication que sont par exemple la langue des signes ou le Braille, les techniques de communication supplétives tels que les symboles, les photos, les objets ou des ordinateurs vocaux permettent aux enfants d'attirer l'attention, d'exprimer des demandes, des émotions ou des opinions. La création d'espaces spécifiques de communication permet de focaliser l'attention des élèves sur des tâches ou des personnes (Griffin et coll., 2004 ; Rogow, 2005). Certains travaux montrent à cet égard que l'utilisation de techniques particulières, à l'image par exemple de la méthode Tadoma¹¹¹, confère aux personnes présentant un trouble auditif, une perception du langage proche ou similaire à celle des entendants. Ils peuvent effectuer les distinctions grammaticales aussi adéquatement qu'eux, et présenter une capacité à faire des phrases équivalente à 60-70 % de la normale ainsi qu'une certaine capacité langagière même si elle est deux fois moindre que la normale (Rönnerberg, 2001).

Développer les capacités d'apprentissage

Il importe également de privilégier des enseignements structurés autour d'une logique de projet, par rapport à une logique programmatique, en visant notamment à optimiser les capacités d'apprentissage. Il s'agit de permettre la création de liens émotionnels, s'attachant à référer le curriculum à des activités quotidiennes, des contextes naturels et à la résolution de problèmes et d'organiser les techniques de gestion de classe autour de l'implication et de l'intégration de l'élève dans la classe en privilégiant des activités de groupes facilitant sa communication. Il est possible de proposer des activités collectives et individuelles ou encore un accompagnement par les pairs non handicapés ou le cas échéant par un assistant d'éducation (Mason et coll., 2007 ; Correa Torres, 2008). Cette perspective est également propice à la mobilisation d'approches pédagogiques fondées sur l'apprentissage expérientiel, incitant l'enfant à interagir, à résoudre des problèmes et à communiquer tout en s'attachant à ce

111. Tadoma est une méthode développée à l'École Perkins pour les aveugles, au Massachusetts, pour apprendre aux élèves sourds et aveugles à parler. Le pouce de l'élève est placé sur les lèvres de la personne qui parle, l'index sur la joue, et les autres doigts sur le cou. L'élève sent tous les aspects physiques de la parole, l'air dans les joues, le mouvement des lèvres et la vibration des cordes vocales. L'élève essaie ensuite de répéter ces aspects physiques en touchant son propre visage.

que ses efforts soient valorisés. Elle est également propice à une flexibilité des modes d'enseignement essentielle à la mise en œuvre de parcours éducatifs et scolaires fondés sur la réussite et l'autonomie de l'élève. Cette flexibilité permet de différencier les relations entre les enseignants/éducateurs et les élèves d'une part, entre action commune entre élève et enseignant lorsqu'il s'agit de réaliser quelque chose conjointement et d'autre part, action coopérative lorsque l'enseignant soutient l'élève dans ses réalisations pour lui permettre de réussir et progressivement d'agir indépendamment (Mc Innes et coll., 1982 ; Van Dijk, 1986 ; Sobsey et coll., 1996 ; Janssen et coll., 2002 ; Vervloed et coll., 2006). Elle permet également de proposer des routines rendant les activités prédictives dans le temps, l'espace et les acteurs en présence pour offrir un cadre structurant et sécurisant propice aux apprentissages (Jordan, 2005).

Faciliter la création d'un système équitable de coopération

La capacité d'innovation réside aussi dans l'adoption d'une approche holistique que requiert la complexité des situations rencontrées par les enfants présentant des déficiences multiples et qui suppose l'implication étroite de la famille. Reconnaître la famille comme un acteur à part entière du processus éducatif est à ce titre essentiel : l'implication de la famille confère aux enseignants un ensemble de savoirs qui leur est essentiel pour agir auprès de l'enfant mais dont ils ne disposent pas toujours parce qu'ils éprouvent des difficultés à rencontrer les autres acteurs mobilisés autour du projet de l'enfant (Ebersold, 2005 ; Fontaine et coll., 2008 ; Anesm, 2011). Elle complète également l'action des professionnels en optimisant par exemple la généralisation des acquis récents ou encore en développant certains acquis dans l'univers familial utilisables par les enseignants et les éducateurs (Jamieson, 2004). Reconnaître la famille comme un acteur à part entière du processus, incite également à s'interroger sur les compétences mobilisées par celle-ci pour faire face à certaines exigences et sur celles qu'il convient d'acquérir par le biais de formations qui peuvent être menées conjointement avec des professionnels. Mobiliser les acteurs des secteurs médical, paramédical et social autour de la trajectoire de l'enfant est une autre exigence que rappelle, notamment, le plan handicap rares lorsqu'il prévoit la création de 12 250 places de services d'éducation spéciale et de soins à domicile (Sessad) pour soutenir la scolarisation et le développement de l'autonomie des enfants. La mobilisation conjointe de ces acteurs offre une perspective holistique de l'enfant, confère aux acteurs en présence une connaissance de l'enfant plus vaste que celle qu'autorise leur discipline et incite à inclure dans le processus éducatif, outre les savoirs scolaires, ceux acquis lors des activités extra-scolaires. S'attacher au développement d'un modèle transdisciplinaire de coopération fondé sur le partage d'informations et la complémentarité des compétences au service d'un projet d'action commune conjointement défini est un autre enjeu majeur pour que puissent agir de manière coordonnée et planifiée les différents acteurs impliqués dans

le processus (Anesm, 2011). Un tel modèle évite que la pluralité des intervenants ne conduise à des tensions disciplinaires qui peuvent être source de cloisonnement entre les différents services et engendrer des conseils aux familles parfois contradictoires. Il contribue également à souligner la complémentarité des regards portés par les uns et les autres sur les enfants et leurs familles ainsi que sur leurs pratiques et facilite le développement de techniques d'inter-accompagnement (Ewing et coll., 2003 ; Van der Putten, 2009). Il empêche ainsi une atomisation des activités que chaque acteur concerné serait amené à réaliser dans son coin et favorise la polyvalence des rôles de chacun et le développement d'un système équitable de coopération (Ebersold, 2003).

Ancrer la scolarisation dans un projet individualisé de transition

L'ancrage du projet personnalisé de scolarisation dans un projet individualisé de transition est à ce titre essentiel : il incite les établissements à organiser le processus éducatif autour du parcours de vie de l'enfant et à faire de la transition entre les différents espaces éducatifs, une des composantes de leur politique d'établissement et à l'intégrer de manière pragmatique dans leur approche du curriculum, des modes d'évaluation, de la mobilisation des intéressés (Ebersold, 2010 ; OCDE, 2012). Il permet de placer le devenir de l'élève au cœur des préoccupations et de formaliser les différentes étapes jalonnant le processus de transition. Il est alors possible de mobiliser en temps utile les acteurs contribuant à un moment ou à un autre au processus, à la continuité et à la cohérence des cheminements ainsi que de définir leurs conditions d'intervention. Il facilite notamment la mobilisation des parents en les incitant à participer aux réunions qui peuvent être organisées, en cernant le rôle qu'ils peuvent éventuellement jouer, et en les incitant à acquérir, le cas échéant, les compétences nécessaires. Il concourt également à la mobilisation active d'outils, de méthodologies et de documents dotant les parents d'un écrit consignait les aptitudes acquises, les progressions ainsi que l'impact des aménagements et des soutiens (Brousseau et coll., 2010 ; Ebersold, 2011).

Développer la formation des acteurs du système éducatif et médico-social

Cette capacité d'innovation se heurte toutefois à l'heure actuelle à des obstacles majeurs. La formation des enseignants n'attache qu'une importance relative à la pédagogie inclusive alors même que la plupart des enseignants se jugent peu à même de répondre aux exigences qu'imposent les élèves à besoins éducatifs particuliers, notamment ceux présentant une déficience sévère (OCDE, 2009). Il n'est pas rare que les enseignants ne disposent pas des connaissances adéquates sur les particularités des déficiences et se trouvent ainsi privés des éléments d'information nécessaires à l'adaptation

des pratiques (Horrocks, 2011). Il n'est pas rare qu'ils ne maîtrisent pas les connaissances pédagogiques ainsi que les techniques, les procédures offrant la vision réflexive sur les pratiques et les postures que requiert une forte personnalisation des pratiques (Bruce et coll., 2008 ; Van Donderen et coll., 2010). Les formations proposées les sensibilisent insuffisamment à l'importance que revêt l'analyse des pratiques alors même que la qualité du processus éducatif dépend bien souvent de la formalisation des apports et des lacunes des innovations ordinaires mises en œuvre au quotidien, des postures adoptées, des activités ciblées, des instruments mobilisés, des aménagements proposés. Il s'agit d'acquérir une meilleure connaissance des déficiences et de leurs caractéristiques et de trouver les ressources nécessaires à la différenciation des pratiques et à l'adaptation des soutiens aux rythmes et aux besoins de l'enfant (Rowland et coll., 2000 ; Squillaci Lanner, 2005).

Développer des outils de planification pédagogique

Cette capacité d'innovation se heurte aussi à l'absence d'outils permettant aux acteurs de mettre en sens la scolarisation des élèves présentant plusieurs déficiences, de planifier et de piloter les différentes dimensions autorisant la personnalisation des pratiques. Les outils d'évaluation existants sont peu adaptés à la complexité des situations que connaissent les enfants présentant des déficiences associées privant ainsi les acteurs d'éléments d'information pour connaître précisément les besoins éducatifs et identifier les stratégies éducatives appropriées (Tremblay, 2010). Ils se trouvent notamment privés de la possibilité d'appréhender les diverses dimensions susceptibles d'optimiser les possibilités de communication de l'enfant et d'encourager ses interactions avec son environnement au risque de rapporter prioritairement les possibilités d'éducation et de scolarisation aux difficultés de l'enfant au détriment des conditions susceptibles de les pallier (Rowland et coll., 2000). Ils peuvent par exemple connaître des difficultés à cibler des possibilités communicationnelles et cognitives mobilisables dans les activités quotidiennes de la classe pour permettre ainsi aux élèves de transférer leurs acquis dans d'autres domaines que les seuls domaines scolaires en acquérant notamment une autonomie (Rowland et coll., 2000). Par ailleurs, les projets personnalisés de scolarisation (PPS) ne comprennent pas toujours des objectifs suffisamment précis ou adaptés à la particularité de l'élève pour relier les acquis et les apprentissages aux pratiques développées. Les PPS incluent rarement l'ensemble des dimensions permettant d'avoir une vision holistique de l'enfant ou encore privilégient l'acquisition de savoirs au détriment de l'entraînement et de la stimulation des fonctions cognitives, physiques et sensorielles au risque de ne pas permettre à l'enfant de développer ses aptitudes communicationnelles et comportementales (White et coll., 2003 ; van den Putten et coll., 2009). Les PPS peuvent de surcroît insuffisamment considérer les apprentissages scolaires, les conditions facilitant les interactions entre les enfants

présentant des déficiences multiples et ceux ne présentant aucune déficience. Ils peuvent également être elliptiques sur les moyens pédagogiques mobilisés, ne pas toujours prévoir les matériels pédagogiques appropriés à la particularité de l'enfant et ne pas toujours permettre l'usage de techniques d'évaluation alternatives (Rowland, 2000). Les acteurs peinent à organiser leurs pratiques autour des aptitudes de l'enfant, à veiller à l'acquisition de nouvelles aptitudes en lui accordant suffisamment de temps, en le soutenant positivement et précisément, à corréler les activités du PPS avec les enseignements ordinaires et avec l'usage de matériel pédagogique hautement diversifié (Sall et coll., 1999). Ces difficultés sont d'autant plus importantes qu'ils se trouvent privés des repères nécessaires pour penser leurs pratiques et l'enfant dans ses aptitudes au risque de subordonner prioritairement l'éducation et la scolarisation des élèves à leur volontarisme, à leurs sens de l'engagement et de la résumer à ses dimensions les plus restrictives.

Se doter de données statistiques fiables et internationalement comparables

Cette capacité d'innovation se heurte aussi à l'absence de données statistiques permettant notamment de comparer la situation des élèves présentant un handicap rare à celles d'autres élèves (y compris ceux présentant une déficience) ou d'identifier l'impact des aménagements et des soutiens en termes d'acquis et d'apprentissages. Cette absence de données interdit de cerner précisément les facteurs intervenant dans les trajectoires individuelles des élèves, de corréler l'attribution de ressources additionnelles aux exigences du projet personnalisé de scolarisation et aux besoins d'accompagnement identifiés, de cerner la qualité du travail d'accompagnement. Les obstacles à la concrétisation du droit à l'éducation ne se révèlent qu'indirectement et le plus souvent au travers de données essentiellement qualitatives, peu systématiques, voire anecdotiques (OCDE, 2011 ; Ebersold et Watkins, 2011).

En conclusion, concernant les personnes présentant un handicap rare, la concrétisation du droit à l'éducation place les systèmes éducatifs face à un défi d'envergure : reconnaître tout enfant comme un sujet de droit pouvant prétendre aux mêmes possibles scolaires que tout un chacun, comme un être en devenir disposant des aptitudes cognitives nécessaires aux apprentissages, y compris scolaires, pour peu que soient menés des projets éducatifs ambitieux, développées des pratiques pédagogiques adaptées à ses particularités et mobilisés, le cas échéant, les soutiens et les aménagements nécessaires. Outre les aspects humains et éthiques qui renvoient à l'aptitude d'une société à reconnaître chacun des siens comme un membre à part entière et à l'aptitude de chacun à reconnaître autrui dans son humanité, ce défi porte en lui un certain nombre d'exigences majeures. Il exige d'admettre que les enfants présentant un handicap rare se singularisent moins par la rareté et la sévérité

des déficiences que par la complexité des besoins éducatifs et qu'avant d'être des handicapés ils sont avant tout des élèves qui ont, comme tout élève, des besoins éducatifs particuliers. Il demande en cela de relier les possibilités de scolarisation des enfants présentant un handicap rare à l'aptitude des systèmes éducatifs à se préoccuper de la réussite et du bien-être de tout élève et à ne pas méconnaître le rôle de l'école dans l'apprentissage du « vivre ensemble » et dans la lutte contre les préjugés. En cela, la scolarisation des enfants présentant un handicap rare ne peut être subsumée au seul développement de politiques spécifiques à l'attention des personnes handicapées pour la relier également à l'inclusion de la différence liée au corps infirme dans les politiques éducatives. En cela, les possibilités de scolarisation des enfants présentant un handicap rare résident tant dans les dimensions retenues par la loi du 11 février 2005 que dans les possibilités de personnalisation des parcours éducatifs qu'offre la loi d'orientation du 23 avril 2005 pour l'avenir de l'école en invitant, notamment, le système éducatif à mettre l'accent sur l'acquisition d'un socle de compétences.

La scolarisation des enfants présentant une déficience est par ailleurs indissociable d'un cadre juridique et réglementaire responsabilisant les acteurs des systèmes éducatifs. Les législations non discriminatoires contraignantes jouent à cet égard un rôle majeur : en rendant les établissements scolaires légalement responsables des discriminations que peuvent expérimenter les élèves, le Royaume-Uni a sans doute incité les établissements à inclure la question de l'accessibilité et l'ouverture à la différence dans leurs politiques d'établissements alors qu'en associant l'inaccessibilité à une forme de discrimination la Norvège, les a incités à voir dans l'accessibilité un enjeu et une responsabilité collective. La législation française, bien qu'interdisant la discrimination liée au handicap, est bien moins comminatoire en la matière que ces deux pays. Elle risque de coupler l'application effective du droit à l'éducation à une lutte perpétuelle bien souvent évoquée par les parents et ceci d'autant plus fortement que l'absence de définition juridique de la notion de besoin rend très imprécis l'engagement effectif des pouvoirs publics à l'égard des personnes présentant une déficience et elle rend également l'action en justice des familles assez difficile parce qu'extrêmement complexe (Ebersold, 2005).

La scolarisation des enfants présentant une déficience est en outre consubstantielle des synergies instaurées par les acteurs des secteurs éducatif, social et médico-social et sanitaire. Ces synergies inscrivent les pratiques pédagogiques dans une logique « transformationnelle » grâce à laquelle les individus, comme les organisations, peuvent trouver les ressources nécessaires au dynamisme (pédagogique, méthodologique, professionnel, organisationnel...) requis par les stratégies éducatives. Cela situe la qualité du travail éducatif dans un processus collectif impliquant l'ensemble des parties en présence et la définition et la mise en œuvre de parcours éducatifs ambitionnant la réussite et le bien-être de tout élève, y compris ceux présentant des besoins éducatifs complexes. Ces synergies

peuvent être favorisées, comme c'est le cas dans certains pays, par le rattachement du secteur médico-social au secteur éducatif. Elles peuvent également l'être comme en France, par la création d'unités d'enseignement mobilisant conjointement et contractuellement les acteurs de ces deux secteurs (OCDE, 1999). Cette contractualisation des liens entre les systèmes éducatifs est susceptible de relier les formes de coopération aux particularités locales, de leur donner un caractère organisationnel à même d'inscrire les liens et les échanges dans le temps. Elle est propice au développement de systèmes ouverts fondant leur unicité autour de l'ouverture à la diversité des profils éducatifs et situant leurs possibilités d'action dans les liens tissés avec leur environnement.

Si la scolarisation des élèves présentant un handicap rare est indissociable de l'ouverture des systèmes éducatifs à la diversité des profils éducatifs, et ceci indépendamment de l'existence d'une déficience, elle est cependant traversée par des enjeux bien particuliers. Plus que pour tout élève présentant une déficience, leur scolarisation suppose la mobilisation de soutiens tant à l'attention des intéressés que des établissements et de leurs membres. Lorsqu'il s'agit des intéressés, ces soutiens peuvent bien sûr prendre la forme d'aides humaines, techniques, pédagogiques et financières et il importe à cet égard de ne pas résumer le besoin éducatif à un besoin de service sous peine de faire du « besoin » le révélateur du handicap et de ne pas pouvoir porter prioritairement le regard sur le rôle joué par le système éducatif dans le « handicap » des intéressés. Lorsqu'il s'agit des acteurs des systèmes éducatifs, ces soutiens peuvent être des formations à l'attention des personnels provenant d'horizons professionnels différents et ceci d'autant plus fortement que les enseignants français sont moins nombreux que leurs collègues européens à juger avoir été sensibilisés à l'importance de la créativité durant leur formation (14 % contre 41 %), à avoir été formés aux méthodes pédagogiques innovantes (35 % contre 62 %) avec l'idée que leur créativité favorise le développement de la créativité de l'élève (Commission européenne, 2009). Les soutiens peuvent également prendre la forme d'appuis offerts par les Centres nationaux de ressources handicaps rares, les Sessad ou d'autres acteurs du secteur médico-social à même de permettre aux acteurs concernés d'élaborer et de mettre en œuvre des stratégies éducatives complexes par-delà le seul enseignement. Aussi, importe-t-il que les soutiens prennent également la forme d'outils facilitant la différenciation des pratiques pédagogiques, la planification des processus éducatifs ainsi que le développement de synergies entre les secteurs éducatifs, médico-social et sanitaire. Il peut alors s'agir de pallier le manque d'outils d'évaluation à même de cerner précisément les besoins et les aptitudes des personnes. Il peut également s'agir de développer des parcours personnalisés de scolarisation structurés autour d'un projet personnalisé de scolarisation incluant un projet de transition ; il peut également s'agir de formaliser des démarches favorables à l'instauration de systèmes équitables de coopération mobilisant l'ensemble des acteurs concernés par le processus éducatif autour du devenir de l'enfant.

BIBLIOGRAPHIE

ABBRING I, MEIJER CJW. Italy chapter. *In*: New perspectives in special education. MEIJER CJW, PIJL SJ, HEGARTY S (eds). Routledge and Kegan, London, 1994

ANASTASIOU D, KAUFFMAN JM. A social constructionist approach to disability : implications for special education. *Council for exceptional children* 2011, **77** : 367-384

ANESM. L'accompagnement des jeunes en situation de handicap par les services d'éducation et de soins à domicile (SESSAD). Agence nationale de l'évaluation et de la qualité des établissements et services sociaux et médico-sociaux, 2011

ARNOLD KD. Deaf-blindness. *In* : Health-related disorders in children and adolescents: A guidebook for understanding and educating. PHELPS L, PHELPS L (eds). American Psychological Association, Washington, DC US, 1998 : 224-232

BILLARD C, TOUTAIN A, LOISEL ML, GILLET P, BARTHEZ MA, MAHEUT J. Genetic basis of developmental dysphasia. Report of eleven familial cases in six families. *Genet Couns* 1994, **5** : 23-33

BOSSE ML, VALDOIS S. Patterns of developmental dyslexia according to a multi-trace memory model of reading. *Current Psychology Letters, Special Issue on Language Disorders and Reading Acquisition* 2003, **10**(1)

BOURQUIN E, SAUERBURGER D. Teaching deaf-blind people to communicate and interact with the public. Critical issues for travelers who are deaf blind. *RE View* 2005, **37** : 109-116

BROUSSEAU T, CHOUINARD J, LAMBERT J, LEVESQUE D, DUBOIS C, et coll. Guide d'élaboration des plans d'intervention interdisciplinaires. IRDPQ (Ed). Institut de Réadaptation en déficience physique de Québec, 2010, 25 p

BRUCE S, DINATALE P, FORD J. Meeting the Needs of Deaf and Hard of Hearing Students with Additional Disabilities Through Professional Teacher Development. *Am Ann Deaf* 2008, **153** : 368-375

BÜCHEL FP. Metacognitive control in analogical reasoning. *In* : Control of human behavior, mental processes, and consciousness. PERRIG WJ, GROB A (eds). 2000, 203-224

CHAUVIÈRE M, PLAISANCE E. L'école face aux handicaps. Éducation spéciale ou éducation intégrative ? Presses Universitaires de France, Paris, 2000

COMMISSION EUROPÉENNE. Included into society. Commission européenne, Bruxelles, 2005

CORREA VI. Students with multiple disabilities. *In* : Teaching students with moderate/severe disabilities, including autism: Strategies for second language learners in inclusive settings (2nd ed.). DURAN E (Ed). Charles C Thomas, Publisher, Springfield, IL England, 1996, 160-182

CORREA-TORRES SM. The nature of the social experiences of students with deaf-blindness who are educated in inclusive settings. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2008, **102** : 272-283

DANIELSON L. Universal design: ensuring access to the general education curriculum. *Research Connections* 1999, 5 : 2-3

DOLAN RP, HALL TE. Universal design for learning : implications for large scale assessment. *IDA Perspectives* 2001, 27(4) : 22-25

DOWNING JE. Including students with severe and multiple disabilities in typical classrooms: Practical strategies for teachers. 3rd ed. Baltimore (MD), Brookes Publishing Co, 2008

DUBET F, DURU-BELLAT M, VÉRÉTOUT A. Les sociétés et leur école. Le Seuil, Paris, 2010

EBERSOLD S. L'invention du handicap : la normalisation de l'infirmes, Paris, CTNERHI, 1997 (1^{ère} éd. 1992)

EBERSOLD S. L'intégration scolaire, un système équitable de coopération à construire. *European Journal of Special Needs Education* 2003, 18(1) : 89-107

EBERSOLD S. Le temps des servitudes ou la famille à l'épreuve du handicap. PUR, Rennes, 2005

EBERSOLD S. Affiliating participation for an active citizenship. *Scandinavian Journal of disability research* 2007, 9(3) : 237-253

EBERSOLD S. Parents et professionnels face au dévoilement du handicap, dires et regards. Ères, Toulouse, 2007

EBERSOLD S, EVANS P. A supply side approach for a resource based classification system. In: Disability Classification in Education: Issues and Perspectives. MCLAUGHLIN M, FLORIAN L. (eds) Corwin Press, thousand oaks', USA, 2008

EBERSOLD S. Scolarisation en milieu ordinaire, espaces de coopération et dynamiques coopératives », *Alter, European Journal of disability research* 2008, 2(3) : 193-208

EBERSOLD S. Capital identitaire, participation sociale et effet d'affiliation. In : GUERDAN V, PETITPIERRE G, MOULIN JP, HAELEWYCK MC (eds). Participation et responsabilités sociales. Peterlang, 2009

EBERSOLD S. Idéologie de la réussite, réinvention des institutions et reconfiguration du handicap. *Alter, European Journal of disability research* 2010, 4(4) : 318-328

EBERSOLD S. L'inclusion des étudiants handicapés dans l'enseignement tertiaire et dans l'emploi. OCDE, Paris, 2011

EBERSOLD S, WATKINS A. Mapping the implementation of policy for inclusive education. An exploration of challenges and opportunities for European countries. European Agency for development of special needs education, Brussels, 2011

ESPAGNOL P, PROUCHANDY P, RAYNAUD P, TRÉGOUREUX C. La scolarisation des enfants et adolescents handicapés. *Études et résultats*, 2007, n° 584

EUROPEAN AGENCY FOR DEVELOPMENT IN SPECIAL NEEDS EDUCATION. Special Needs Education Country Data 2008, Brussels, 2010

EWING KM, JONES TW. An educational rationale for deaf students with multiple disabilities. *Am Ann Deaf* 2003, 148 : 267-271

FARRELL P. The Impact of Research on Developments in Inclusive Education. *International Journal of Inclusive Education* 2000, **4**(2): 153-162

FIDLER DJ, HODAPP RM, DYKENS EM. Behavioral phenotypes and special education: Parent report of educational issues for children with Down syndrome, Prader-Willi syndrome and Williams syndrome. *The Journal of Special Education* 2002, **36** : 80-88

FONTEINE H, ZIJLSTRA HP, VLASKAMP C. Transfer of Information between Parents and Teachers of Children with Profound Intellectual and Multiple Disabilities at Special Educational Centres. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 2008, **21** : 477-483

FOREMAN P, ARTHUR-KELLY M, PASCOE S, KING BS. Evaluating the educational experiences of students with profound and multiple disabilities in inclusive and segregated classroom settings: an Australian perspective. *Research and Practice for Persons with Severe Disabilities* 2004, **29** : 183-193

FREDERICKS HD, BALDWIN V. Individuals with sensory impairments: who are they? How are they educated? In: Innovative program design for individuals with dual sensory impairment. GOETZ L, GUESS D, STREMELE CAMPBELL K (eds). Baltimore, MD, Paul H. Brooks, 1987, 3-14

FRITH U, SNOWLING M. Reading for meaning and reading for sound in autistic and dyslexic children. *British Journal of Developmental Psychology* 1983, **1** : 329-342

GENSE MH, GENSE DJ. Autism spectrum disorders and visual impairment are here to stay: using an expanded core curriculum to implement a comprehensive program of instruction. *Journal of Visual Impairment and Blindness* 2011, **105**(6) : 329

GLENNDENNING D. Special educational needs in England. Statistical First Release, Department for Children, Schools and Families, 2009

GRIFFIN HC, DAVIS ML, WILLIAMS SC. CHARGE Syndrome: Educational and Technological Interventions. *RE View* 2004, **35** : 149-157

HEWARD W. Exceptional children : an introduction to special education. Columbus, OH, Merrill, 1996

HORN L, NEVILL S. Profile of Undergraduates in U.S. Postsecondary Education Institutions: 2003-04: With a Special Analysis of Community College Students (NCES 2006-184), US Department of Education, National Center for Education Statistics, Washington DC, 2006

HORROCKS EL, MORGAN RL. Effects of teacher training on correct implementation of assessment and instructional procedures for teachers of students with Profound multiple disabilities. *Teacher Education and Special Education* 2011, **34**(4) : 283-319

HUNT P, ALWELL M, FARRON-DAVIS F, GOETZ L. Creating socially supportive environments for fully included students who experience multiple disabilities. *Journal of the Association for Persons with Severe Handicaps* 1996, **21** : 53-71

JACKSON RM. Curriculum access for students with low incidence disabilities: the promise of universal design for learning. National center on accessing the general curriculum, 2005

JAMIESON S. Creating an Educational Program for Young Children Who Are Blind and Who Have Autism. *RE:view* 2004, **35** : 165-177

JANSSEN MJ, RIKSEN-WALRAVEN JM, VAN DIJK J. Enhancing the quality of interaction between deafblind children and their educators. *Journal of Developmental and Physical Disabilities* 2002, **14** : 87-109

JORDAN R. Educational implications of autism and visual impairment. In : Autism and blindness: Research and reflections. PRING L, PRING L (eds). Whurr Publishers, Philadelphia, PA US, 2005, 142-157

KENNEDY CH, CUSHING LS, ITKONEN T. General education participation improves the social contacts and friendship networks of students with severe disabilities. *Journal of Behavioral Education* 1997, **7**(2) : 167-189

KNOORS H, VERVLOED MPJ. Educational programming for deaf children with multiple disabilities: Accommodating special needs. In : Oxford handbook of deaf studies, language, and education. MARSCHARK M, SPENCER PE, (eds). Oxford University Press, New York, NY US, 2003, 82-94

KOSTER MH, VAN HOUTEN E, NAKKEN J. The social position and development of pupils with SEN in mainstream Dutch school. *European Journal of Special Needs Education*, **22** (1): 31-46

MASON TV, SMITH A. Resources ancillary services and classroom instruction: Thoughts of a deaf-blind social work student and her teacher. *Journal of Social Work in Disability and Rehabilitation* 2007, **6** : 53-65

MC INNESS JM, TREFFY JA. Deaf blind infants and children, a developmental guide. University of Toronto Press, Toronto, 1982

METZGER J, BARRIL C. L'insertion professionnelle des travailleurs aveugles et sourds: les paradoxes du changement technico-organisationnel. *RFAS* 2004, **3** : 63-86

MINISTÈRE DE L'ÉDUCATION NATIONALE, MINISTÈRE DE L'ENSEIGNEMENT SUPÉRIEUR ET DE LA RECHERCHE. Repères et références statistiques sur les enseignements, la formation et la recherche. La documentation française, Paris, 2007

MINISTÈRE DE L'ÉDUCATION NATIONALE, MINISTÈRE DE L'ENSEIGNEMENT SUPÉRIEUR ET DE LA RECHERCHE. Repères et références statistiques sur les enseignements, la formation et la recherche. La documentation française, Paris, 2011

MOLLER K, DANERMARK B. Social recognition, participation, and the dynamic between the environment and personal factors of students with deafblindness. *Am Ann Deaf* 2007, **152** : 42-55

NEWMAN L, WAGNER M, CAMETO R, KNOKEY AM. The Post-High School outcomes of youth with disabilities up to 4 years after high school. SRI International, Menlo Park, CA, 2009

NOONAN BM, GALLOR SM, HENSLER-MCGINNIS NE, FASSINGER RE, WANG S, et coll. Challenge and Success: A Qualitative Study of the Career Development of Highly Achieving Women With Physical and Sensory Disabilities. *Journal of Counseling Psychology* 2004, **51** : 68-80

- OCDE. L'insertion scolaire. OCDE, Paris, 1999
- OCDE. Les étudiants handicapés dans l'enseignement supérieur. OCDE, Paris, 2003
- OCDE. Maladie, invalidité et travail : surmonter les obstacles, Volume 1 : Norvège, Pologne, Suisse. OCDE, Paris, 2006
- OCDE. Élèves présentant des déficiences, des difficultés et des désavantages sociaux. Politiques, statistiques et indicateurs. OCDE, Paris, 2007a
- OCDE. Comprendre l'impact social de l'éducation. OCDE, Paris, 2007b
- OCDE. Maladie, invalidité et travail : surmonter les obstacles (Volume 3) : Danemark, Finlande, Irlande et Pays-Bas. OCDE, Paris, 2008a
- OCDE. Perspectives de l'emploi de l'OCDE. OCDE, Paris, 2008b
- OCDE. Creating Effective Teaching and Learning Environments. OCDE, Paris, 2009
- OCDE. Regards sur l'éducation. OCDE, Paris, 2009
- OCDE. L'inclusion des étudiants handicapés dans l'enseignement tertiaire et dans l'emploi. In : EBERSOLD S. (ed) OCDE, Paris, 2011
- OCDE. Regards sur l'éducation. Paris OCDE, 2011
- ONU. Convention des nations unies en faveur des droits des personnes handicapées. ONU, New York, 2006
- PAOUR JL. Une conception cognitive et développementale de la déficience intellectuelle. In : DIATKINE R, LEBOVICI S, SOULÉ M (éds). Nouveau traité de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent, Tome III, Paris, PUF, 1995, p.2985-3009
- PETROFF JG, NATIONAL TECHNICAL ASSISTANCE CONSORTIUM FOR CHILDREN AND YOUNG ADULTS WHO ARE DEAF-BLIND MOR. National transition follow-up study of youth identified as deafblind: parent perspectives. NTAC Briefing Paper. 1-8-2001
- ROGOW S. A Developmental Model of Disabilities. *International Journal of Special Education* 2005, 20 : 132-135
- ROMER LT, FAUS LL, FREDERICKS B, REIMAN JW, NEAL JD, et coll. Supporting deaf-blind students to develop social relationships: Listening to deaf-blind communities. In : Making friends: The influences of culture and development. MEYER LH, PARK HS, GRENOT-SCHEYER M, SCHWARTZ IS, HARRY B, et coll. (eds). Children, youth & change: Sociocultural perspectives; Vol. 3, Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 1998, 299-316
- RONNBERG J, BORG E. A review and evaluation of research on the deaf-blind from perceptual, communicative, social and rehabilitative perspectives. *Scand Audiol* 2001, 30 : 67-77
- ROWLAND C, SCHWEIGERT P. Creating classroom environments that nurture independence for children who are deafblind. Oregon health sciences university, Final Report 75, 31-12-2000

- SALL N, MAR HH. In the community of a classroom: Inclusive education of a student with deaf-blindness. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 1999, **93** : 197-210
- SMITH KG, SMITH IM, BLAKE K. CHARGE Syndrome: An Educators' Primer. *Education and Treatment of Children* 2010, **33** : 289-314
- SOBSEY D, WOLF-SCHEIN E. Children with sensory impairments. In : *Educating children with multiple disabilities: A transdisciplinary approach* (3rd ed). ORELOVE FP, SOBSEY D, ORELOVE FP, SOBSEY D (eds). Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 1996, 411-450
- SQUILLACI LANNERS M. Polyhandicap, le défi pédagogique. Edition SZH/CSPS, Fribourg, 2005
- STIKER HJ. Corps infirmes et sociétés. Aubier, Paris, 1982
- TADEMA AC, VLASKAMP C, RUIJSSENAARS W. Implementation of a Programme for Students with Profound Intellectual and Multiple Disabilities in Schools: Three Case Studies. *Education and Training in Developmental Disabilities* 2008, **43** : 529-540
- TIDMAN L, SARAVANAN K, GIBBS J. Epilepsy in mainstream and special educational primary school settings. *Seizure* 2003, **12** : 47-51
- TREMBLAY P. Evaluation de la qualité de deux dispositifs scolaires-l'enseignement spécialisé de type 8 et l'inclusion en enseignement ordinaire-destinés à des élèves de l'enseignement primaire ayant des difficultés/des troubles de l'apprentissage. Thèse de doctorat non publiée. Université Libre de Bruxelles, 2010
- TRIEF E, DE LISI L, CRAVELLO R, YU Z. A profile of orientation and mobility instruction with a student with multiple disabilities. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2007, **101** : 620-625
- UNESCO. Déclaration de Salamanque. Unesco, Paris, 1994
- UNESCO. Policy Guidelines on Inclusion in Education. Unesco, Paris, 2009
- VAN DER PUTTEN A, VLASKAMP C, POPPES P. The content of support of persons with profound intellectual and multiple disabilities: an analysis of the number and content of goals in the educational programmes. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 2009, **22** : 391-394
- VAN DIJK J. An educational curriculum for deaf blind multi-handicapped persons. In : *Sensory impairment and handicapped people*. ELLIS D (ed). 1986, 374-382
- VAN DONDEREN A, DUKER P, DIDDEN R. Professional development improves staff's implementation of rehabilitation programmes for children with severe to profound intellectual disability. *Developmental Neurorehabilitation* 2010, **13**(5) : 351-359
- VERVLOED MPJ, VAN DIJK RJM, KNOORS H, VAN DIJK JPM. Interaction between the Teacher and the Congenitally Deafblind Child. *Am Ann Deaf* 2006, **151** : 336-344
- WHITE MT, GARRETT B, FARMER KEARNS J, GRISHAM-BROWN J. Instruction and assessment: how students with deaf-blindness fare in large-scale alternate assessments. *Research and Practice for Persons with Severe Disabilities* 2003, **28** : 205-213

6

Langage et communication

Ce chapitre a pour objectif de traiter les caractéristiques du langage et de la communication chez les personnes présentant un handicap rare et d'en repérer des spécificités. À cette fin, nous avons considéré et tenté d'apporter des éléments de réponse aux deux questions suivantes :

- Quelles sont les possibilités de communication des personnes présentant une association de déficiences telles que rencontrées dans les handicaps rares ?
- Quelles sont les spécificités du développement du langage verbal et non verbal en fonction du type de handicap ?

Pour répondre à ces questions, une cinquantaine de publications ainsi que trois rapports ont été analysés (Centre de ressources nationaux handicaps rares, 2007 ; Cedias-Creahi, Île-de-France, 2001 ; CTNERHI, 2001). Ces publications abordant différents aspects du langage et de la communication ainsi que différents profils de handicaps rares, il n'a pas été possible de les rattacher spécifiquement aux différentes questions abordées dans ce chapitre. Nous pouvons néanmoins caractériser ce corpus de travaux à deux niveaux : d'une part il provient majoritairement de la littérature internationale et, d'autre part, il s'appuie en grande partie sur des études de cas ou bien des questionnaires s'adressant à la sphère familiale ou professionnelle qui entoure les personnes atteintes de handicaps rares.

Répartition des différents profils des sujets

Concernant la nature des handicaps rares les plus représentés dans ce corpus bibliographique, 13 profils ont été pris en compte et sont présentés dans le tableau 6.I.

Dans ce chapitre, ont été distinguées les données qui se rapportent aux enfants de celles concernant les adultes. Cette approche permet de distinguer la part des données concernant la personne en phase d'acquisition (enfant) dont la socialisation est en cours de constitution et la part des données se rapportant à une phase d'acquisition et de socialisation avancée voire stabilisée. En fonction de l'âge développemental de la personne, on peut s'attendre à des

spécificités différentes concernant les bagages et les déficits en matière de langage et de communication, ce qui pourrait ouvrir sur une analyse différentielle des deux situations (enfant et adulte) et sur des remédiations qui ne soient pas uniformisées.

Tableau 6.I : Handicaps rares pour lesquels ont été étudiés le langage et la communication et répartition des profils dans le corpus bibliographique

	Enfants (58 %) (%)	Adultes (42 %) (%)
Surdicécité	23,5	14
Cécité et troubles associés	11	5,5
Surdité et troubles associés	0	2
Troubles moteurs sévères et troubles associés	3,5	3,5
Implantés cochléaires et troubles associés	4,5	0
Autisme et syndrome de Down	4,5	5,5
Dysphasie sévère	3,5	0
Syndrome Charge	5,5	0
Syndrome de Rett	2	0
Aphasie avec troubles associés (moteurs / intellectuels)	0	2
Syndrome de Usher		2
Syndrome de Wolf-Hirschhorn		2
Maladie de Huntington		5,5

Pour les situations étudiées, la majorité des travaux a été réalisée chez les enfants (58 %) avec une prédominance sur le profil « surdicécité » (37,5 % du corpus avec 23,5 % sur l'enfant et 14 % sur l'adulte) (tableau 6.I). Les études portent également de manière relativement importante sur le profil « cécité avec troubles associés » (16,5 % du corpus) et sur le profil autisme et syndrome de Down (10 %). En résumé, on observe une prédominance des études chez les enfants présentant des troubles sensoriels.

Causes et types de déficiences linguistiques

Concernant les types de déficiences linguistiques qui se manifestent dans les handicaps rares, le Rapport 2007 « Propositions pour l'avenir » des Centres de ressources nationaux handicaps rares en définissent trois principaux qui correspondent aux principales sources des déficiences concernées :

- atteinte dans le développement du langage ;

- atteinte de l'appareil sensoriel (auditif et/ou visuel) ;
- atteinte de l'appareil bucco-phonatoire.

Dans la surdicécité, ou dans le cas d'une surdité ou d'une cécité avec troubles associés, on observe une atteinte des processus réceptifs et expressifs, c'est-à-dire des processus d'intégration perceptive (réception, capacités de compréhension du langage) et des processus de régulation et de contrôle de l'expression (capacités de production du langage).

Dans les troubles sensoriels, les troubles moteurs, la dyspraxie verbale, l'aphasie, la dysphasie, il y a atteinte des procédures linguistiques au niveau de la réception et de la production du langage, et tout particulièrement de la phonologie, du lexique, de la syntaxe.

Dans l'autisme, l'aphasie avec troubles associés et la dysphasie, les atteintes concernent particulièrement la dimension pragmatique et communicationnelle du langage. Cette dimension pragmatique du langage concerne les éléments de contexte mis en jeu lors du processus de communication avec principalement : la prise en compte de la situation d'énonciation (enjeux, objectifs visés) et de l'interlocuteur (prise en compte de son statut de famille, soignant, pair du même âge et de ses motivations dans l'acte de communication). Cette dimension intègre également les éléments non verbaux (expression faciale, regards, gestes) qui interviennent dans l'acte de communication.

Dans ce chapitre, nous avons opté pour une structuration à partir de trois situations d'atteinte du langage et de la communication dans les handicaps rares. Dans chacune de ces trois situations sont indiqués les profils de handicap rare pouvant y être rattachés.

Il est important de préciser que ces trois situations ne sont pas toujours exclusives et que certains handicaps rares (comme l'embryopathie rubéolique ou le syndrome Charge) peuvent relever de plusieurs d'entre elles. Les données actuelles ne nous permettent pas de proposer une classification fine qui permettrait de relever l'ensemble de ces cas mais elles nous ont permis de faire ressortir ces trois principales causes des problèmes de communication des personnes atteintes d'handicaps rares.

Les troubles des entrées du langage (systèmes visuel et auditif)

Les déficiences du langage et de la communication sont ici liées à des déficits des équipements de base nécessaires (système visuel et auditif principalement) au développement du langage et concernent les enfants et les adultes. Ces déficits bloquent le développement du langage mais n'impliquent pas de perturbation dans l'organisation de ce développement qui peut, via la mise en place d'équipements palliatifs, se dérouler normalement. Les profils concernés sont la surdicécité, la surdité ou la cécité associée à des troubles moteurs sévères.

Les troubles développementaux du langage

Dans cette situation, qui concerne la personne dès le plus jeune âge et perdure jusqu'à l'âge adulte, le développement du langage est affecté dans un degré très sévère, dans son processus de structuration et se traduit notamment par un grand décalage temporel eu égard au développement normal du langage. Il s'agit de rétablir une structuration du langage intrinsèquement déficitaire en dépit d'un bon fonctionnement des équipements de base (système visuel et auditif). Les profils concernés sont la dysphasie, l'autisme, les déficiences intellectuelles associées à des déficiences sensorielles, les syndromes de Down, Wolf-Hirschhorn, Rett et Charge.

La perte du langage

Il s'agit ici uniquement de locuteurs adultes pour lesquels l'atteinte vient perturber un fonctionnement langagier acquis sans déficits. Les profils concernés sont l'aphasie, la maladie de Huntington, le syndrome de Usher, le syndrome de Wolf-Hirschhorn.

Caractéristiques du langage et de la communication selon le profil de handicap rare

Cette partie présente une description qualitative permettant de repérer les éléments qui caractérisent le langage et la communication pour chacun des profils de handicaps rares recensés dans le corpus d'études. Pour chacun, les données recensées mettent en relief quatre ensembles d'éléments :

- les dispositifs et techniques développés pour pallier les déficiences langagières ;
- les modes de communication corporels mis en place ;
- les interactions entre la personne et le contexte (prise en compte de l'interlocuteur et de la situation d'énonciation) ;
- les capacités de dire/lire/écrire.

Ces données sont présentées à l'aide de tableaux qui incluent les éléments posés ci-dessus et les types de déficiences linguistiques selon le profil de handicap rare concerné : troubles des entrées du langage, troubles développementaux du langage ou perte du langage.

Afin de permettre une mise en regard des données enfants et adultes, nous présentons les données enfants suivies de celles des adultes pour chacun des types de profil de handicaps rares.

Données concernant les enfants

Surdicécité avec troubles associés

Dans le cas de la surdicécité avec troubles associés chez l'enfant, on observe un fort développement de supports et outils (équipements techniques, codes tactiles essentiellement) qui pallient les déficits sensoriels de l'enfant (tableau 6.II). La communication est essentiellement tournée vers les besoins du quotidien en interaction avec des interlocuteurs non déficitaires (famille et soignants). Aucune étude recensée dans notre corpus n'a permis d'établir de comparaison des différents dispositifs voués à faciliter la communication de ces enfants.

Tableau 6.II : Modalités du langage et de la communication avec troubles des entrées dans le cadre de la surdicécité avec troubles associés chez l'enfant

Dispositif/technique	Main mécanique, clavier Ordinateur Livres plurimodaux : écrit braille, image tactile Objets symboles/signal : saveurs-calendrier-tactiles Synthèse voix Vidéo « système co-actif » Amplification auditive, visuelle
Modes de communication corporels	Toucher Yeux/doigts Signes manuels Expressions faciales/musculaires/mouvements du corps Gestes
Interaction avec l'entourage	Capacité interactionnelle Freins dans l'interaction (expression faciale, langage corporel) Interaction déficiente avec pairs Importance de la pragmatique Observation <i>hands to hands</i> Jeux : rejet vouloir-répondre, demander Système co-actif <i>hands to hands</i> , étayage, regard Imitation Attention conjointe
Dire/lire/écrire	Braille Lire Alphabet tactile Dactylogie tactile Langue des signes Perception tactile de la parole
Références	Watkins et Clark, 1991 ; Mar et Sall, 1994 ; Souriau, 1997 et 2000 ; Sevre, 1999 ; House et Davidson, 2000 ; Deleau, 2000 ; van den Tillaart et coll., 2000 ; Bruce et coll., 2007 ; Lasserre, 2007 ; Brady et Bashinski, 2008 ; Correa-Torres, 2008 ; Sigafos et coll., 2008 ; Dammeyer, 2009 et 2010 ; Meinzen-Derr et coll., 2010 ; Pizzo et Bruce, 2010

ANALYSE

Concernant les modalités de communication de ces enfants, nous pouvons noter que la communication avec les pairs est très peu documentée, presque inexistante. Les éléments « modalisateurs » du langage (c'est-à-dire les mots du langage qui permettent de véhiculer un jugement comme : « vrai », « bien », « vraiment », « préférer », « heureusement ») ou un sentiment comme : « aimer », « craindre », « détester ») ainsi que les aspects non verbaux de la communication (regards, gestes...) sont particulièrement problématiques chez ces enfants du fait de leurs difficultés marquées dans l'expression du visage et des yeux. Dans les études du corpus, les aspects pragmatiques de la communication sont favorisés afin de développer le plus possible l'interaction avec autrui même s'il est le plus souvent représenté par un adulte sans déficits langagiers. Enfin, on peut souligner la capacité de ces enfants à mobiliser le récit afin de raconter des événements en les situant dans une dynamique temporelle.

Cécité avec troubles moteurs et/ou intellectuels associés

Pour les enfants souffrant de cécité et de troubles moteurs et/ou intellectuels, la communication est assistée d'équipements techniques et les aspects pragmatiques du langage sont relativement préservés (tableau 6.III). On observe une capacité à utiliser la symbolique à travers la mobilisation d'objets qui matérialisent et symbolisent une expérience vécue. Ces objets peuvent être manipulés au cours du processus de communication en vue de pouvoir exprimer une riche palette d'états, de sentiments, sensations ou jugements. La communication ainsi mise en place se réalise tant avec les adultes environnants qu'avec les pairs ce qui ouvre une palette d'interlocuteurs large pour ces enfants.

Polyhandicaps sensorimoteurs

La communication dans le cadre des enfants atteints de polyhandicaps et troubles associés ne s'illustre pas dans le champ du dire/lire/écrire, elle s'ancre essentiellement dans les situations du quotidien avec une attention spécifique à l'expression des sentiments/sensations (tableau 6.IV). Un des freins majeurs au développement des capacités communicatives de ces enfants est le déficit dans l'attention conjointe. En effet, celle-ci est un socle crucial dans la construction du langage et dans son usage. Or, cette capacité est atteinte dans le cas des personnes ayant des handicaps multiples au niveau sensorimoteurs du fait de leur difficulté à pointer et regarder simultanément et avec stabilité un objet de manière imprévue. L'une des voies abordées dans plusieurs études pour dépasser ce déficit est l'élaboration de symboles utilisés dans des jeux ritualisés qui permettent de créer un espace de communication qui soit partagé.

Tableau 6.III : Modalités du langage et de la communication avec troubles des entrées dans le cadre de la cécité avec troubles moteurs et/ou intellectuels associés chez l'enfant

Dispositif/technique	Micro interrupteur Tableau de bord commun Système de calendrier <i>Moon code</i> (écriture en relief) Objets et signaux Symboles tactiles–forme-texture-consistance
Modes de communication corporels	Yeux, menton, jambes, bras
Interaction avec l'environnement	Pairs/adultes <i>Prelinguistic milieu teaching</i> Collocation objet/vécu Toucher, sentir, goûter Jeux
Dire/lire/écrire	Écrit Langue des signes privilégiée (peu de vocalisation) Langage oral Développement préservé Connaître en adaptant <i>Preschool Language Scale</i> Tâche de manipulation et reconnaissance visuelle Adaptation des 3 phases d'alphabétisation : préémergente/émergente/précoce
Références	Lancioni et coll., 2001 ; Trief, 2007 ; Brady et Bashinski, 2008 ; Parker et coll., 2008 ; Parker et Pogrund, 2009 ; Ali et coll., 2011 ; Damen et coll., 2011 ; Hennessey, 2011

Implantés cochléaires avec troubles associés

Dans la situation d'enfants implantés cochléaires avec troubles associés, le mode de communication privilégié est celui de la voie orale, rendue possible par l'appareillage technique mais également avec un recours notable à la Langue des signes (Rapport CTNERHI, 2011) (tableau 6.IV). D'autre part, la communication de ces enfants se caractérise par son spectre large du point de vue des types d'interlocuteurs : non seulement elle se réalise en interaction avec un environnement adulte (famille et soignants) mais aussi en interaction avec les pairs.

ANALYSE

Tableau 6.IV : Modalités du langage et de la communication avec troubles des entrées dans le cadre de polyhandicaps sensorimoteurs et d’implantés cochléaires chez l’enfant^a

	Polyhandicaps sensorimoteurs	Implantés cochléaires et troubles associés
Dispositif/technique	Création de situations pour réactions communicatives	Implant cochléaire
Modes de communication corporels	Yeux Tête Sourires Vocalisations Communication idiosyncratique Gestes	Yeux/regard
Interaction avec l’environnement	Déficit attention conjointe Communication intentionnelle (vouloir, refuser) <i>versus</i> réaction extrinsèque (excitation, plaisir, déplaisir)	Jeu symbolique pour favoriser la communication
Dire/lire/écrire		Oral (40 %) Langue des signes (11,76 %) Mot, phrase
Références	Iacono et coll., 1998 Chen et coll., 2009	Johnson et coll., 2008 Meinzen-Derr et coll., 2010

^a Il s’agit de deux situations pour lesquelles la source du handicap provient du dysfonctionnement ou non fonctionnement de l’équipement biologique de la personne.

Différents syndromes

Concernant les enfants avec des déficits sensoriels (cécité ou surdité) et dont le langage est affecté dans son développement, le niveau pragmatique du langage, particulièrement touché est le plus ciblé dans les études : interactions, codages, symbolisations sont autant de moyens mis en relief, en vue de pallier les problèmes d’usage et de traitement de la dimension non verbale du langage (tableau 6.V). Un point majeur qui ressort de l’ensemble des travaux, est le manque et donc l’importance de réaliser des investigations durant la période d’acquisition précoce de ces enfants, à savoir entre 2 et 3 ans. Peu de données descriptives sont disponibles avec les enfants jeunes. Par ailleurs, la représentation des compétences et difficultés de ces enfants prend pour repère un modèle inadéquat car fondé sur des données d’enfants typiques. Le champ souffre d’un manque d’études spécifiquement ciblées vers ces enfants, notamment vers les plus jeunes.

Tableau 6. V : Modalités du langage et de la communication avec troubles du langage dans le cadre de différents syndromes chez l'enfant

	Autisme + Cécité, Syndrome de Down	Syndrome de Rett	Syndrome Charge	Dysphasie sévère + surdit�	Syndrome de Wolf-Hirschhorn
Dispositif/technique	Syst�me de communication et d'�changes par images « PECS » Requ�tes via utilisation de symboles Fonctions communicatives : inclure modalit� auditive Clavier ordinateurur Questionnaire communication sociale Syst�me de signes manuels pour produire des demandes		Proth�se auditive Implant	Association m�thode multi-modale sensorielle Mot oral et symbole	
Modes de communication corporels	Symbole tactile : 3D/Texture Images Attention conjointe Probl�me avec le contact visuel Inciter � �viter le non verbal Pointage Geste	Importance signes non verbaux Input tactile Gestes	Pleurs, rires Mouvements rythm�s chez non verbaux Probl�me d'expression faciale Sourire tardif Gestes		
Interaction/contexte	Privil�gier la verbalisation D�velopper la communication non verbale	Types interaction Enseignant/�l�ves Types d'activit�s Influences types de modalit�s de communication	Importance de la communication � 3 ans	St�r�eotypie	Sous-extensions Am�lioration possible (via l'orthophonie)
Dire/lire/�crire	Langue des signes Probl�me avec oral �criture Braille tactile �cholalie	Verbalisation Input verbal	Langue des signes Babilage Parole Lien motricit�/langage	R�p�tition Lire puis �crire	Tr�s r�duite (syllabe/mot)
R�f�rences	Thacker et Austen, 1996 ; Kroeger et Nelson, 2006 ; Dale et Salt, 2008 ; Lund et Troha, 2008 ; Carbone et coll., 2010 ; Emad et coll., 2011	Ryan et coll., 2004	Theelin et Fussner, 2005 ; Peltokorpi et Huttunen, 2008	Sullivan et Perigoe, 2004	Van Borsel et coll., 2004

Données concernant les adultes

Surdicécité

Dans la surdicécité avec troubles associés chez l'adulte, les dispositifs et techniques sont proches de ceux réalisés pour les enfants (tableau 6.VI). On note toutefois, dans le cas de l'adulte, une conception d'outils voués à un usage au sein d'un environnement non spécifiquement adapté. La communication est essentiellement tournée vers les besoins du quotidien avec des interlocuteurs non déficitaires et mobilise une riche palette du langage (niveau prosodique mais aussi lexical et sémantique). Les données se rapportant à ces adultes soulignent l'existence d'une approche adaptative qui propose d'adapter les personnes à l'environnement « normal » plutôt que de viser à adapter l'environnement à ces personnes. Cette démarche permet à la personne avec un handicap rare de partager le même environnement, le même monde que les autres personnes ce qui permet de mettre de côté le sentiment d'anormalité.

Tableau 6.VI : Modalités du langage et de la communication avec troubles des entrées dans le cadre de la surdicécité chez l'adulte

Dispositif/technique	Appareil de navigation portable facilitant le contact avec autrui Main mécanique Objets symboles : saveurs/calendrier/tactiles Synthèse vocale Système d'interprétation simultanée Technologie /prosodie Amplification auditive et visuelle
Modes de communication corporels	Orientation tactile Catégorisation tactile Signes manuels Expression faciale muscles /mouvement Gestes
Interaction avec l'environnement	Capacité interactionnelle Éducation de l'environnement Observation « <i>hands to hands</i> » Imitation, co-actions Attirer attention, « tour de rôle », partage Étayage, regard Imitation, attention conjointe
Dire/lire/écrire	Écrit Guidance verbale=braille digital Prosodie (temps, émotions) Alphabet manuel Vocalisation Langue des signes « <i>visual language</i> » Perception tactile de la parole
Références	Jaffe, 1994 ; Thacker et Austen, 1996 ; Souriau, 1997 et 2000 ; Sevre, 1999 ; House et Davidson, 2000 ; Mesch, 2000 ; Miles et coll., 2000 ; Miller, 2003 ; Amemiya et coll., 2004 ; Hart, 2006 ; Miyagi et coll., 2006 ; Bourquin et Moon, 2008 ; Ronnberg et Borg, 2001 ; Sigafoos et coll., 2008 ; Dammeier, 2009

Surdité avec troubles moteurs et intellectuels associés

Pour les adultes souffrant de surdité associée à des troubles moteurs et/ou intellectuels, un dispositif spécifique (*Picture it*) permet de développer les interactions avec l'environnement soignant et de développer la dimension pragmatique de la communication en s'appuyant sur des images qui représentent des mots. L'efficacité de ce dispositif a été testée et établie avec l'obtention de résultats satisfaisants qui encourage à étendre son usage et à enrichir son matériel (Images). On constate une riche mobilisation du corps dans la communication avec un recours aux expressions faciales mais aussi un recours aux jambes qui viennent compenser la difficulté de mise en œuvre de la motricité fine (mains). On observe également un recours à l'usage d'objets qui représentent une expérience partagée et « figée » permettant de véhiculer un sens circonscrit par la personne concernée par le handicap rare et son interlocuteur (tableau 6.VII).

Tableau 6.VII : Modalités du langage et de la communication avec troubles des entrées dans le cadre de la surdité avec troubles moteurs et intellectuels associés chez l'adulte

Dispositif/technique	Micro interrupteur Tableau de bord commun Instructions verbales Programme Contact-Vidéos <i>Picture It</i> Modèle de formation des personnels soignants basé sur Interactions Dictionnaire d'images (Imagiers)
Modes de communication corporels	Yeux, menton, jambes, bras Instruction picturale Gestes
Interaction avec l'environnement	Collocation objet/vécu Interaction fondée sur une connaissance des compétences Codage des types de communication : Embrayeur, demande, accord/désaccord, attention conjointe
Dire/lire/écrire	Écriture
Références	Lancioni et coll., 2001 ; Bloomberg et coll., 2003 ; Ader et coll., 2008 ; Parker et coll., 2008 ; Allgood et coll., 2009 ; Damen et coll., 2011

Polyhandicaps moteurs sévères

Dans le cas des polyhandicaps moteurs sévères chez l'adulte, les données sont particulièrement pauvres : elles concernent uniquement les dispositifs et techniques déployés pour pallier les difficultés de communication (Bloomberg

et coll., 2003 ; Iacono et coll., 2009). Il s'agit de la plateforme « PCA » qui est un système évolutif permettant à la personne d'accumuler des connaissances et des moyens de communication en utilisant des capteurs de mouvements (en réception) et un clavier pour la saisie de lettres permettant de composer des messages dépassant la simple combinaison de mots. La dimension non verbale de la communication est prise en compte avec la constitution d'icônes permettant de représenter des situations, sensations et sentiments et de communiquer avec et sur eux.

Autisme associé au syndrome de Down

Concernant les adultes présentant un autisme associé au syndrome de Down, le langage souffre de retard et de déficits marqués au niveau pragmatique (tableau 6.VIII). On retrouve le même tableau que celui observé chez l'enfant avec autisme : les difficultés sont particulièrement importantes dans les interactions et les codages et les symbolisations constituent les principaux moyens mis en œuvre pour compenser cette faiblesse dans le traitement et la production de dimension non verbale du langage. On constate un manque de données sur les capacités à lire et à écrire de ces adultes comme dans le cadre des enfants. Néanmoins il existe un dispositif spécifique qui n'est pas disponible pour les enfants, le *CheckList of Communicative Competencies* qui permet d'évaluer et de faire évoluer les capacités communicatives de ces adultes en partant d'un langage basique pour intégrer petit à petit un langage plus élaboré.

Tableau 6.VIII : Modalités du langage et de la communication avec troubles du langage dans le cadre de l'autisme et du syndrome de Down chez l'adulte (d'après Iacono et coll., 2009)

Dispositif/technique	<i>CheckList of Communicative Competencies (CCC)</i> Evaluation sur un continuum Non intentionnel Passif-actif Intention informelle Langage basique Langage développé
Modes de communication corporels	Pointage ou manipulation Objet/photo/image/symbole
Interaction avec l'environnement	Problème pour déterminer intentionnalité et fonctions communicatives
Dire/lire/écrire	Pas de données

Syndrome de Uscher et maladie de Huntington

Dans le cadre des handicaps rares caractérisés par une dégénérescence et une perte progressive du langage, les études soulignent la faiblesse du mode de communication corporel et du recours aux modalités non verbales, que ce soit

dans le cadre du syndrome de Uscher ou de la maladie de Huntington (tableau 6.IX). Dans la maladie de Huntington, on note des difficultés marquées en ce qui concerne la gestion du changement, de la nouveauté et du champ de l'implicite et de l'inférence. De ce fait, la mise en place de scripts dont l'usage est fixé, stable et donc facilitateur de communication est mise en exergue dans plusieurs travaux.

Concernant spécifiquement la maladie de Huntington, il est important de souligner que la grande majorité des travaux actuels décrivent des formes précoces de la maladie. Très peu de travaux portent sur les capacités communicatives ou spécificités linguistiques des formes avancées de la maladie.

Tableau 6.IX : Modalités du langage et de la communication avec pertes du langage dans le cadre du syndrome de Uscher et de la maladie de Huntington chez l'adulte

	Syndrome de Usher (surdit� progressive)	Maladie de Huntington
Dispositif/technique	« Hand to hand »	S�rialisation de la communication R�duction de la communication sous formes de scripts et de mots-clefs
Modes de communication corporels		Probl�me avec l'expression faciale et le regard
Interaction avec l'environnement	Gestion tours de paroles Codage Monologue/ Dialogue	Probl�me avec la nouveaut�, le changement Probl�me de gestion de l'implicite (sous- entendus-ironie-humour)
Dire/lire/�crire	Langue des signes	Probl�me avec l'�criture, la syntaxe et le lexique Recours aux r�p�titions Utilisation massive de mots-clefs
R�f�rences	Mesch, 2000	Christy et coll., 1987 ; Illes, 1989 ; Klasner et Illes, 1989 ; Klasner et Yorkston, 2001 ; Longworth et coll., 2005 ; Teichmann et coll., 2005 et 2006 ; de Diego-Balaguer et coll., 2008 ; Hartelius et coll., 2010

En conclusion, l'analyse des donn es conduit   quatre observations principales.

Les donn es disponibles concernent majoritairement les enfants. On observe un d ficit de donn es chez les adultes et les personnes  g es. Celles qui se rattachent aux personnes  g es sont quasi inexistantes alors m me que le vieillissement, en lui-m me est d j  une source non n gligeable d'isolement. Il conviendrait d' tendre les  tudes et explorations aupr s des personnes  g es atteintes de handicaps rares afin de freiner leur isolement et d' œuvrer pour leur int gration sociale.

Même si les données concernant les enfants sont privilégiées dans les études actuelles, on observe un déficit marqué de données concernant leurs spécificités dans le développement du langage. En effet, les éléments disponibles dans la littérature ne fournissent pas de descriptifs ou de grilles d'évaluation propres aux enfants atteints de handicaps rares et se limitent à situer les performances de ces personnes sur une échelle correspondant aux profils des locuteurs typiques. Dans ce contexte, il est difficile d'un point de vue quantitatif et qualitatif de déterminer les potentiels des enfants en situation de handicaps rares et d'engager des propositions d'interventions adéquates et adaptées en fonction de l'avancée en âge.

Concernant les données de groupes, si les éléments présentés dans la littérature rapportent plusieurs études portant sur des études de groupes, celles-ci se limitent principalement à des participants issus de la sphère familiale ou soignante mais n'intègrent pas de groupes constitués de personnes en situation de handicaps rares. Ainsi, les études se basent presque toujours sur des études de cas ne permettant pas de généraliser les avancées réalisées dans les investigations actuelles.

Concernant l'importance de la pragmatique et de l'interaction dans la communication, l'ensemble des études convergent sur l'importance à accorder à la dimension interactionnelle de la communication avec une prise en compte des différents types de situations de communication et d'interlocuteurs ainsi que des visées communicatives en jeu dans les échanges langagiers. Cette dimension revêt un impact non négligeable sur les dispositifs techniques mis en place pour consolider la communication chez ces personnes : il semble qu'on assiste à un fort développement d'équipements à dimension sociale. L'objectif semble être de pallier les déficits en prenant en compte l'insertion sociale des personnes, ce qui amène à ne plus considérer les personnes en situation de handicaps rares comme isolées mais comme partie prenante dans la communauté et la société.

Enfin, on observe une approche qui, plutôt que de chercher à modifier et modéliser l'environnement en fonction du handicap de la personne, privilégie les dispositifs qui permettent à la personne de partager, même partiellement le même environnement que les personnes sans handicaps. C'est par exemple ce qu'apporte le système de navigation portable pour les adultes atteints de surdité.

Concernant les aides technologiques qui sont développées pour les personnes atteintes de handicaps rares, on peut observer qu'elles concernent principalement les profils de surdité ou de cécité avec troubles associés ou l'autisme et ce, tant chez l'enfant que chez l'adulte avec un développement sensiblement plus important chez les adultes. Pour ces profils, les aides technologiques développées consistent à apporter l'usage de l'ordinateur, la création d'images ou d'objets symbolisant essentiellement des entités du monde, des événements mais aussi des sentiments et des jugements.

BIBLIOGRAPHIE

- ADER M, BLACHE P, RAUZY S. Prise en charge des troubles de la communication : la plateforme de communication alternative. *Interactions* 2008, 1 : 1-17
- ALI E, MACFARLAND SZ, UMBREIT J. The effectiveness of combining tangible symbols with the Picture Exchange Communication System to teach requesting skills to children with multiple disabilities including visual impairment. *Education and Training in Autism and Developmental Disabilities* 2011, 46(3): 425-435
- ALLGOOD MH, HELLER KW, EASTERBROOKS SR, FREDRICK LD. Use of picture dictionaries to promote functional communication in students with deafness and intellectual disabilities. *Communication Disorders Quarterly* 2009, 31 : 53-64
- AMEMIYA T, YAMASHITA J, HIROTA K, HIROSE M. Virtual leading blocks for the deaf-blind : A real-time way-finder by verbal-nonverbal hybrid interface and high-density RFID tag space. *Proc of IEEE Virtual Reality* 2004, 165-172
- BLOOMBERG K, WEST D, IACONO TA. PICTURE IT: An evaluation of a training program for carers of adults with severe and multiple disabilities. *Journal of Intellectual and Developmental Disability* 2003, 28 : 260-282
- BOURQUIN E, MOON J. Studies on obtaining assistance by travelers who are deaf-blind. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2008, 102 : 352-361
- BRADY NC, BASHINSKI SM. Increasing communication in children with concurrent vision and hearing loss. *Research and Practice for Persons with Severe Disabilities (RPSD)* 2008, 33 : 59-70
- BRUCE SM, MANN A, JONES C, GAVIN M. Gestures expressed by children who are congenitally deaf-blind: Topography, rate, and function. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2007, 101 : 637-652
- CARBONE VJ, SWEENEY-KERWIN EJ, ATTANASIO V, KASPER T. Increasing the vocal responses of children with autism and developmental disabilities using manual sign mand training and prompt delay. *Journal of Applied Behavior Analysis* 2010, 43 : 705-709
- CEDIAS-CREAH ILE DE FRANCE. Les situations complexes de handicap, des populations qu'on ne veut pas voir, pas entendre, pas comprendre ? Recherche documentaire Juillet 2011
- CENTRE DE RESSOURCES NATIONAUX HANDICAP RARE. Propositions pour l'avenir. Rapport 2007
- CHEN D, ROWLAND C, STILLMAN R, MAR H. Authentic practices for assessing communication skills of young children with sensory impairments and multiple disabilities. *Early Childhood Services: An Interdisciplinary Journal of Effectiveness* 2009, 3 : 323-338
- CHRISTY L, LUDLOW N, CONNOR N, BASSICH C. Speech timing in Parkinson's and Huntington's diseases. *Brain and Language* 1987, 32 : 195-214

CORREA-TORRES SM. Communication opportunities for students with deafblindness in specialized and inclusive settings: a pilot study. *RE View* 2008, **39** : 197-205

CTNERHI. Suivi longitudinal sur 10 ans d'enfants sourds prélingaux implantés. Centre Technique d'Études et de Recherches sur les Handicaps et les Inadaptations. Rapport, Février 2011

DALE N, SALT A. Social identity, autism and visual impairment (VI) in the early years. *British Journal of Visual Impairment* 2008, **26** : 135-146

DAMEN S, KEF S, WORM M, JANSSEN MJ, SCHUENGEL C. Effects of video-feedback interaction training for professional caregivers of children and adults with visual and intellectual disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research* 2011, **55** : 581-595

DAMMEYER J. Congenitally deafblind children and cochlear implants: effects on communication. *Journal of Deaf Studies and Deaf Education* 2009, **14** : 278-288

DAMMEYER J. Interaction of dual sensory loss, cognitive function, and communication in people who are congenitally deaf-blind. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2010, **104** : 719-725

DE DIEGO-BALAGUER R, COUETTE M, DOLBEAU G, DÜRR A, YOUSOV K, BACHOU-DÉVI AC. Striatal degeneration impairs language learning: evidence from Huntington's disease. *Brain* 2008, **131**(Pt11) : 2870-2881

DELEAU M. Des mains pour entendre... des corps pour parler. *Enfance* 2000, **53** : 99-104

EMAD A, MACFARLAND S, UMBREIT J. Effectiveness of combining tangible symbols with the picture exchange communication system to teach requesting skills to children with multiple disabilities including visual impairment. *Education and Training in Autism and Developmental Disabilities* 2011, **46**(3) : 425-435

HART P. Using imitation with congenitally deafblind adults: Establishing meaningful communication partnerships. *Infant and Child Development* 2006, **15** : 263-274

HARTELIUS L, JONSSON M, RICEBERG A, LAAKSO K. Communication and Huntington's disease: qualitative interviews and focus groups with persons with Huntington's disease, family members, and carers. *Int J Lang Commdis* 2010, **45**(3): 381-393

HENNESSEY S. Assessing early language development in children with vision disability and motor disability. *International Journal of Disability, Development and Education* 2011, **58** : 169-187

HOUSE SS, DAVIDSON RC. Speech-language pathologists and children with sensory impairments: personnel preparation and service delivery survey. *Communication Disorders Quarterly* 2000, **21** : 224-236

IACONO T, CARTER M, HOOK J. Identification of intentional communication in students with severe and multiple disabilities. *AAC: Augmentative and Alternative Communication* 1998, **14** : 102-114

IACONO T, WEST D, BLOOMBERG K, JOHNSON H. Reliability and validity of the revised Triple C: Checklist of Communicative Competencies for adults with severe and multiple disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 44-53

ILLES J. Neurolinguistic features of spontaneous language. Production dissociate three forms of neurodegenerative disease, Alzheimer's, Huntington's and parkinson's. *Brain and Language* 1989, **37** : 628-642

JAFFE DL. Evolution of mechanical fingerspelling hands for people who are deaf-blind. *J Rehabil Res Dev* 1994, **31** : 236-244

JANSSEN MJ, NOTA S, ELING PATM, RUIJSSENAARS WAJJ. The advantage of encoding tactile information for a woman with congenital deaf-blindness. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2007, **101** : 653-657

JOHNSON KC, DESJARDIN JL, BARKER DH, QUITTNER AL, WINTER ME. Assessing joint attention and symbolic play in children with cochlear implants and multiple disabilities: two case studies. *Otol Neurotol* 2008, **29** : 246-250

KLASNER ER, YORKSTON KM. Linguistic and cognitive supplementation strategies as augmentative and alternative communication techniques in Huntington's disease: Case report. *AAC: Augmentative and Alternative Communication* 2001, **17** : 154-160

KROEGER KA, NELSON WM, III. A language programme to increase the verbal production of a child dually diagnosed with Down syndrome and autism. *Journal of Intellectual Disability Research* 2006, **50** : 101-108

LANCIONI GE, O'REILLY ME, OLIVA D. Self-operated verbal instructions for people with intellectual and visual disabilities: using instruction clusters after task acquisition. *International Journal of Disability, Development and Education* 2001, **48** : 303-312

LASSERRE E. Répercussions des troubles neuro-psychomoteurs sur le développement de la communication et l'acquisition du langage de l'enfant sourd : esquisse de profils. *Connaissances surdités* 2007

LONGWORTH CE, KEENAN SE, BARKER RA, MARSLIN-WILSON WD, TYLER LK. The basal ganglia and rule-governed language use: evidence from vascular and degenerative conditions. *Brain* 2005, **128**(3): 584-596

LUND SK, TROHA JM. Teaching young people who are blind and have autism to make requests using a variation on the picture exchange communication system with tactile symbols: a preliminary investigation. *J Autism Dev Disord* 2008, **38** : 719-730

MAR HH, SALL N. Programmatic approach to use of technology in communication instruction for children with dual sensory impairments. *AAC: Augmentative and Alternative Communication* 1994, **10** : 138-150

MEINZEN-DERR J, WILEY S, GREYER S, CHOO DI. Language performance in children with cochlear implants and additional disabilities. *The Laryngoscope* 2010, **120** : 405-413

MESCH J. Tactile Swedish Sign Language: Turn taking in signed conversations of people who are deaf and blind. In : Bilingualism and identity in deaf communities. The sociolinguistics in deaf communities series. METZGER M, METZGER M (eds). Gallaudet University Press, Washington, DC US, 2000, 187-203

MILES B, NATIONAL INFORMATION CLEARINGHOUSE ON CHILDREN WHO ARE DEAF-BLIND MOR. Literacy for persons who are deaf-blind. DB-LINK Fact Sheet. 2000

MILLER C. Visible minorities: deaf, blind, and special needs adult native literacy access. *Canadian Journal of Native Education* 2003, **27** : 74-78

MIYAGI M, NISHIDA M, HORIUCHI Y, ICHIKAWA A. Investigation on effect of prosody in finger braille (English) Computers helping people with special needs (10th International Conference, ICCHP 2006, Linz, Austria, July 11-13, 2006). *Lecture Notes in Computer Science* 2006, 863-869

PARKER AT, GRIMMETT ES, SUMMERS S. Evidence-based communication practices for children with visual impairments and additional disabilities: An examination of single-subject design studies. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2008, **102** : 540-552

PARKER AT, POGRUND RL. A Review of research on the literacy of students with visual impairments and additional disabilities. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2009, **103** : 635-648

PELTOKORPI S, HUTTUNEN K. Communication in the early stage of language development in children with Charge syndrome. *British Journal of Visual Impairment* 2008, **26** : 24-49

PIZZO L, BRUCE SM. Language and play in students with multiple disabilities and visual impairments or deaf-blindness. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2010, **104** : 287-297

RONNBERG J, BORG E. A review and evaluation of research on the deaf-blind from perceptual, communicative, social and rehabilitative perspectives. *Scand Audiol* 2001, **30** : 67-77

RYAN D, MCGREGOR F, AKERMANIS M, SOUTHWELL KEA. Facilitating communication in children with multiple disabilities: three case studies of girls with Rett syndrome. *Disabil Rehabil* 2004, **26** : 1268-1277

SEVRE S. Les interactions sociales des enfants sourds-aveugles. *Enfance* 1999, **52** : 111-136

SIGAFOOS J, DIDDEN R, SCHLOSSER R, GREEN VA, O'REILLY MF, et coll. A review of intervention studies on teaching AAC to individuals who are deaf and blind. *Journal of Developmental and Physical Disabilities* 2008, **20** : 71-99

SOURIAU J. Le développement communicatif des personnes sourdes-aveugles de naissance : nouvelles perspectives. *Réadaptation* 1997, **443** : 39-41

SOURIAU J. Surdicécité et développement de la communication : problèmes et stratégies adaptatives. *Enfance* 2000, **52** : 3-18

SULLIVAN A, PERIGOE CB. The association method for children with hearing loss and special needs. *The Volta Review* 2004, **104** : 339-348

TEICHMANN M, DUPOUX E, KOUIDER S, BRUGIERES P, BOISSE MF, et coll. The role of the striatum in rule application: the model of Huntington's disease at early stage. *Brain* 2005, **128**(5): 115-1167

TEICHMANN M, DUPOUX E, KOUIDER S, BACHOUD-LEVI AC. The role of the striatum in processing language rules: evidence from word perception in Huntington's disease. *J Cogn Neurosci* 2006, **18**(9): 1555-1569

THACKER AJ, AUSTEN S. Cluttered communication in a deafened adult with autistic features. *Journal of Fluency Disorders* 1996, **21** : 271-279

THELIN JW, FUSSNER JC. Factors related to the development of communication in Charge syndrome. *American journal of medical genetics* 2005, **133A** : 282-290

TRIEF E. The use of tangible cues for children with multiple disabilities and visual impairment. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2007, **101** : 613-619

VAN BORSEL J, DE GRANDE S, VAN BUGGENHOUT G, FRYNS JP. Speech and language in Wolf-Hirschhorn syndrome: a case-study. *Journal of Communication Disorders* 2004, **37** : 21-33

VAN DEN TILLAART B, JANSSEN M, VISSER A. L'histoire de l'éducation des sourds-aveugles à l'Institution pour sourds de Sint-Michielsgestel (Pays-Bas). *Enfance* 2000, **53** : 67-83

WATKINS S, CLARK TC. A coactive sign system for children who are dual-sensory impaired. *Am Ann Deaf* 1991, **136** : 321-324

7

Familles

Le nombre de travaux consacrés aux questions relatives à la « famille concernée par le handicap » a augmenté et s'est diversifié ces 10 dernières années. Tout le monde s'accorde pour dire que ce que vit le sujet atteint d'un handicap est extrêmement dépendant de ce que vivent ses proches, ceci étant particulièrement vrai pour le sujet dépendant pour tout ou une partie des actes de la vie quotidienne.

Quand les premiers travaux de Tomkiewicz et Zucman (Tomkiewicz, 1972 et 1987 ; Zucman, 1982 et 1985) se sont intéressés en France aux personnes polyhandicapées, cette population vivait cachée dans sa famille, dans des internats en hôpital psychiatrique ou en hôpital général. Cependant, aujourd'hui, les attentes des familles ont évolué : elles souhaitent de plus en plus un accueil en externat durant l'enfance des jeunes atteints de polyhandicap ou de handicap rare, et une aide (soins à domicile, internats séquentiels...) pour ceux restant à domicile (Zucman, 2007).

Dans ce chapitre il est montré que la complexité de la situation n'est pas seulement liée à l'enfant lui-même, mais résulte de l'enchevêtrement des diverses difficultés qui fabriquent des situations complexes. Cette complexité a trois conséquences majeures pour la famille :

- la rareté de la situation fait que peu de professionnels la connaissent et par conséquent n'ont pas l'expertise pour répondre aux besoins de ces personnes et de leurs proches ;
- l'éloignement des lieux de soins et des ressources en matière d'information par exemple ;
- un coût économique engendré par cet éloignement pour des consultations auprès de spécialistes.

Cela souligne la nécessité que les soins, l'aide et l'éducation prennent en compte les familles.

Par ailleurs, comme le montre la mobilisation des associations de parents pour créer des liens avec les chercheurs, mouvement impulsé entre autres par l'Association française contre les myopathies (AFM), les familles réclament de plus en plus la conduite de travaux scientifiques, afin que leurs enfants bénéficient des avancées de la science en matière de soins médicaux, d'aides techniques, et de méthodes d'éducation.

Les progrès en matière de soins, d'accompagnement des personnes ayant des handicaps multiples, complexes et/ou rares ont permis d'augmenter leur espérance de vie. Ce qui pose de nouvelles questions sur le soutien aux familles à proposer, y compris quand les parents et leur enfant handicapé vieillissent ainsi que sur la nature des hébergements et des accompagnements au quotidien à créer pour adolescents et adultes.

Ce chapitre commence par la présentation des travaux consultés en soulignant les thèmes traités par les chercheurs et les méthodologies utilisées. Ensuite, partant de l'idée qu'une famille comprenant un sujet handicapé est d'abord une famille, un rapide rappel concernant les théories permettant de penser la famille, son évolution et la manière dont elle peut vivre après un traumatisme est proposé. Ceci posé, nous analysons ce que dit la littérature concernant chacune des personnes de la famille, les frères et sœurs, les parents et le sujet handicapé et nous terminons en évoquant les aides proposées dans ces situations.

L'analyse proposée ne concerne pas uniquement les familles confrontées au handicap rare et au polyhandicap. Ces deux situations ont des points communs concernant le focus mis sur la famille : les nombreuses difficultés et leur complexité qui peuvent parfois s'aggraver avec l'âge et une faible disponibilité des ressources et des aides adaptées compte tenu de la rareté de l'atteinte et du fait qu'elle est peu ou mal connue des professionnels.

Les associations

Il est important d'évoquer le rôle et la place des associations dans le cadre des dispositifs concernant les personnes avec un handicap rare. En France, le rôle des associations de parents et d'amis de personnes handicapées est majeur sur le plan économique (elles gèrent les établissements) et plus récemment sur le plan de la recherche et de l'innovation en matière de dispositifs éducatifs, de soins et d'aides techniques. Ceci plus particulièrement encore dans le champ des handicaps rares : face au manque d'intérêt des acteurs médicaux, économiques et politiques, ce sont les parents qui ont contraint les professionnels et les chercheurs à se pencher sur cette question. Ils ont ensuite occupé une place d'interlocuteurs privilégiés avec les chercheurs.

Dans le domaine du polyhandicap, le Cesap (Comité d'étude et de soins aux polyhandicapés) et l'association Les Tout-Petits ont été créés en 1965. À la même époque, des associations intégrèrent le multihandicap et le polyhandicap dans leurs préoccupations et leurs actions comme l'association Les Amis de Karen (1968), l'Association des Paralysés de France qui crée en 1979 l'association « Handas ». Des fédérations comme l'Unapei (Fédération d'associations françaises de représentation et de défense des intérêts des personnes handicapées mentales et de leurs familles), l'Apajh (Association pour adultes

et jeunes handicapés), la FFAIMC (Fédération française des associations des infirmes moteurs cérébraux) intégrèrent également progressivement le polyhandicap dans leurs champs d'interventions.

Ces associations se rapprochèrent pour former le GPF (Groupe Polyhandicap France) en 2001. Le Clapeaha (Comité de liaison et d'action des parents d'enfants et d'adultes atteints de handicaps associés), créé en 1968, rassemble exclusivement des personnes morales autour du multihandicap, préoccupation plus large que le polyhandicap.

Ce mouvement des associations contribua à défendre les points suivants sur la scène politique :

- la nécessité d'une approche médicale spécifique à ces pathologies, notamment en termes de prévention du sur-handicap, d'amélioration de la qualité de vie et d'accès aux aides techniques ;
- la nécessité d'une approche éducative incluant la famille, centrée sur le bien-être, les relations interpersonnelles, l'autonomisation dans les gestes de la vie quotidienne, les stimulations cognitives et plus généralement de tous les sens ;
- la nécessité d'une approche éthique dans le cadre du diagnostic anténatal et dans celui des mesures de réanimation en cas de pathologies graves à la naissance ;
- la nécessité de réfléchir aux meilleures conditions possibles d'une intégration en milieu scolaire ordinaire, et d'un accès aux loisirs.

Si certaines de ces associations sont gestionnaires d'établissements, elles ont aussi mené des combats politiques et ont été des forces de propositions importantes pour défendre :

- la nécessité de développer des travaux scientifiques et celle de consulter les associations à ce sujet ;
- le droit à la formation pour les familles ou plutôt à leur co-formation (Neurodis¹¹², 1997 ; AP3¹¹³ ; programme européen Euforpoly 2000-2006¹¹⁴) ;
- le développement d'Internet à la fois comme facteur de diffusion des savoirs, comme liens entre les familles et entre les familles et les chercheurs, ou encore comme manière de faire entrer en contact des familles dispersées du fait de la rareté de la pathologie.

112. L'objectif de la Fondation Neurodis est d'attirer dans son périmètre et sur ses thèmes de recherches prioritaires des chercheurs de haut niveau, français ou étrangers. Trois types d'actions répondent à cet objectif.

113. AP3 est une association réunissant des parents et des professionnels ainsi que des amis de personnes polyhandicapées.

114. Euforpoly est un projet de formation et d'échange d'informations pour les professionnels et les parents au niveau européen créé dans le cadre du programme européen pour l'intégration de personnes handicapées Leonardo da Vinci (1994).

Ces associations ont également créé des liens au niveau international. Par ailleurs, elles prennent publiquement position sur le plan politique pour soutenir ou critiquer telles ou telles pratiques ou théories (Euforpoly II).

Plus généralement, elles se donnent pour mission de rompre la solitude des familles, de créer du lien social et de proposer des dispositifs adaptés à leurs besoins, directement (AFM) ou via le soutien actif à la création de structures.

Une des problématiques de ces associations reste la question de la continuité de leurs initiatives et actions associatives, c'est-à-dire la relève des parents bâtisseurs et agitateurs d'idées. Dans ce cadre, la place des frères et sœurs est souvent évoquée.

Littérature sur la famille et handicaps rares

La littérature scientifique évoque très peu le cas spécifique du handicap rare. Davantage d'articles traitent du polyhandicap, du multihandicap ou du surhandicap (Salbreux et coll., 1979, 1987, 1989 et 1996 ; Zucman, 1982 ; Rumeau-Rouquette et coll., 1998 ; Saulus et coll., 2006, 2007 et 2008) avec trois axes distincts :

- la difficulté du diagnostic et du pronostic en raison de l'association de plusieurs troubles et de la sévérité ou de la rareté de cette association ;
- la lourdeur et la complexité de la prise en charge (multiples consultations, difficultés à trouver des praticiens libéraux...) ;
- la difficulté pour ces personnes de s'exprimer, ce qui impose le recours aux proches pour connaître ce qu'elles souhaitent, attendent et quels sont leurs besoins.

Des articles traitant de la « rareté » soulignent l'isolement des familles, les erreurs de diagnostics, voire l'errance diagnostique et la méconnaissance par les praticiens de syndromes rares. Sur ce dernier point, Internet joue un rôle tout à fait important, y compris pour les familles. Si, concernant les praticiens, il en est souvent fait état dans la littérature, en revanche aucun travail scientifique et systématisé n'a été réalisé sur la manière dont les familles se saisissent de cet outil, sur leurs besoins les concernant.

Notons que, dans la presse spécialisée à destination du grand public (par exemple les revues « Déclic », « Réadaptation », « Épanouir »...), il est souvent dit que, faute de diagnostic, une origine psychique est parfois évoquée, à tort.

Dans les articles scientifiques abordant la problématique de la famille, peu renseignent sur le diagnostic ou la description précise des déficits. Ainsi, il est très peu souvent fait mention du diagnostic même si celui-ci peut toucher plusieurs membres de la famille en raison de son caractère génétique, par exemple.

Les publications consultées traitent majoritairement des conséquences des déficiences ou autres troubles de la personne handicapée sur la famille ou plus souvent sur les parents (loisirs, niveau économique...).

Le corpus de travaux analysés a été publié sous différents supports : des revues de la littérature, des chapitres de livres, des articles parus dans des revues scientifiques rapportant le résultat d'une étude systématisée avec un focus sur une variable mesurée isolément, des témoignages, des articles parus dans la presse spécialisée (revues « Déclat », « Épanouir », « Réadaptation »....).

Méthodologies des études

Des articles scientifiques ne visent pas seulement à décrire, quantifier, donner une photographie des conséquences des différents troubles sur la vie de la famille (stress, perte économique, fatigue...), ils cherchent aussi à évaluer et à étudier des dispositifs éducatifs et/ou de soutiens divers, le plus souvent à destination de la mère.

Si dans la majorité d'entre eux, les théories utilisées ne sont pas explicitées, toutefois, il est évident que dans les travaux réalisés par des praticiens non médecins, bien que le modèle médical du soin reste prégnant, le modèle dominant est « bio-psycho-socio-économique »¹¹⁵ (Raina et coll., 2005).

Les articles dans la presse spécialisée et certains rapports de recherches visent souvent à donner des hypothèses explicatives aux difficultés rencontrées par la famille pour faire évoluer les pratiques.

La majorité des travaux évoque la mère, parfois le père, rarement les frères et sœurs et jamais l'enfant handicapé comme « fils », « fille », « frère », « sœur », sauf les travaux de cliniciens réalisés à partir d'études de cas (Scelles, 2010 ; Vaginay, 2000 ; Ciccone et coll., 2007 ; Aubert et coll., 2008).

Les travaux consultés adoptent des méthodes de recueil d'informations qualitatives ou quantitatives, parfois ils combinent les deux (Raina et coll., 2005).

Méthode quantitative

Les études quantitatives s'appuient sur des cohortes importantes incluant tous les handicaps dont certains relèvent du polyhandicap (parfois plus de 500 sujets), utilisent des outils standardisés et validés (généralement échelle ou grille, échelles de qualité de vie, de dépression, de stress...). Les travaux qui utilisent des échelles standardisées ont souvent une dimension internationale

115. Modèle conceptuel qui suppose que les facteurs psychologiques et sociaux, voire économiques, doivent également être inclus avec le biologique dans la compréhension de la maladie ou trouble d'une personne.

(Petry et Maes, 2007 ; Maes et coll., 2007 ; Arnaud et coll., 2008 ; White-Koning et coll., 2008 et 2005 ; Petry et coll., 2009a et b). Notons que bon nombre de ces études conclut au fait que les échelles et les grilles sont mal adaptées, voire non adaptées pour les sujets atteints de handicap très sévère impliquant une déficience intellectuelle sévère et une dépendance importante à l'autre.

Leurs objectifs sont de :

- repérer des variables pouvant expliquer qu'une famille (en fait les parents) va mieux que d'autres ou de décrire les corrélations entre certaines variables et ce que vit la famille (qualité de vie et travail des mères par exemple) (Einam et coll., 2002 ; Maes et coll., 2003 ; Raina et coll., 2005) ;
- évaluer le stress parental (le stress des enfants n'est jamais analysé) (Douma et coll., 2006 ; Hintermair, 2000) ;
- évaluer un programme d'aide avec pré- et post-test sur des variables différentes (stress, adaptation à l'enfant...) (De Greeter Ki et coll., 2002 ; Douma et coll., 2006 ; Garcia et coll., 2007) ;
- plus rarement, analyser le déroulement des moments de transition : annonce, adolescence, passage à l'âge adulte (Alborz, 2003) ;
- analyser la qualité de vie (pour le polyhandicap via les regards croisés des « proxis », (Petry et coll., 2007 et 2009 ; Arnaut et coll., 2008 ; Petry et coll., 2009a et b).

Les variables âges des enfants et les symptômes sont peu souvent présentés comme des variables à analyser. De même, les catégories sociales et la culture sont des variables exceptionnellement prises en compte. Le plus souvent, ce sont les mères qui sont interrogées et/ou les professionnels (sans que leur profession soit spécifiée).

Le recrutement des familles étudiées se fait via la structure de prise en charge ou via le réseau associatif (De Geeter et coll., 2002 ; Raina et coll., 2004).

Méthode qualitative

Les articles scientifiques qualitatifs s'appuient souvent sur une pratique clinique analysée a posteriori (Sausse, 1996 ; Vaginay, 2000 ; Saulus, 2009).

Les ouvrages, rapports de recherche, articles de la presse spécialisée ou grand public, évoquent souvent des analyses de cas à l'appui de leurs préconisations, critiques, constatations. Ces cas visant à faire connaître, à partir d'un cas particulier, des exemples de « bonnes » ou de « mauvaises » pratiques, de « bonnes » et « mauvaises » évolutions.

Les méthodologies utilisées sont :

- l'analyse de textes règlementaires (Collignon, 2004) ;

- l'interview ou l'entretien (Giami et coll., 1988 ; Taanila et coll., 2002 ; Alborz, 2003 ; Douma et coll., 2006 ; Nolan et coll., 2006 ; Hewitt-Taylor, 2008 et 2009 ; Jourdan-Ionescu et Julien-Gauthier, 2011) ;
- le témoignage à valeur illustrative (Gardou, 1996a et b ; 1997 a et b) ;
- l'analyse de cas de thérapie (André, 1986 ; Saulus, 2010) ;
- le polyhandicap comme « modèle » de traumatisme extrême (Ciconne, 2007 ; Saulus, 2007) ;
- les observations (Ciconne, 1998 ; Barreyre et coll., 2011).

Notons qu'à l'exception de quelques travaux comme ceux de Zribi (2000) ou de Mercier (2006), la majorité des travaux scientifiques utilise une méthode qualitative, évoque les enfants, plus rarement les adolescents (Vaginay, 2001) et jamais les personnes âgées et encore moins les adultes.

Représentations du handicap

Dans les études ciblant les familles confrontées à des situations de handicaps multiples ou de polyhandicaps, les troubles les plus souvent cités lorsqu'on demande aux parents de décrire les troubles de leur enfant sont les suivants : épilepsie non stabilisée ; troubles du comportement ; troubles du sommeil et de l'alimentation ; maladies récurrentes impliquant des hospitalisations, et parfois des risques vitaux ; douleur ; dépendance extrême pour tous les actes de la vie quotidienne ; extrême fragilité somatique ; déficiences intellectuelles sévères.

Lorsque le diagnostic est impossible à déterminer, les familles expriment dans les témoignages leur colère, leur douloureux sentiment d'impuissance et l'existence d'une grande solitude. Cette absence de diagnostic ouvre sur tous les possibles et ne permet pas de penser, de se représenter l'atteinte de l'enfant. Pour pallier ce manque de diagnostic, parents, frères et sœurs voire les voisins utilisent de plus en plus Internet pour recueillir de l'information mais également pour nouer des liens avec d'autres familles, recevoir et donner des conseils. Mais ceci apparaît dans les témoignages, aucune étude systématisée n'a été publiée sur ce thème (Faugère et coll., 1970 ; Barat et coll., 1996 ; Gardou, 1997a et b ; Chevillard-Lutz, 2007 ; Fournier, 2008 ; Juzeau, 2010 ; Julliand, 2011).

Le polyhandicap suscite et réveille des représentations particulières qui ont un impact sur tous les membres de la famille. Rappelons que le lien entre les représentations et la manière dont les relations entre les personnes se tissent sont complexes (Jodelet, 1990 ; Abric, 1994 ; Giami et coll., 1988). Par ailleurs, pour comprendre les formes et les effets de ces représentations, il est nécessaire de les inscrire dans une dimension historique et culturelle (Stiker, 1995).

Il arrive que la pathologie affecte l'apparence corporelle du sujet, sa manière de regarder, de se mouvoir, de se comporter quand il mange, quand il est ému. Le

sujet au corps difforme, au regard qui peine à se fixer, à la parole articulée inexistant ou perturbée, suscite davantage le rejet que l'empathie. S'il peut fasciner, c'est plutôt dans l'horreur que dans l'admiration. Par ailleurs, la dépendance à l'autre est une figure de l'humain, passé le stade du bébé et du très jeune enfant, extrêmement dévalorisée dans notre société actuelle (Sticker, 1982 ; Sausse, 1996). Ainsi, la personne handicapée a souvent des manières de se présenter au monde qui ne sont pas valorisées. Un enfant qui ne parvient pas à fermer sa bouche et qui bave, est rarement regardé comme étant « beau » ou « intelligent ». Les effets des stigmates ne sont pas les mêmes pour l'enfant, l'adolescent ou l'adulte, ainsi une dysmorphie peut-elle être mieux tolérée chez le bébé que chez l'adolescent.

Le polyhandicap est souvent associé à des images d'incurabilité, d'étrangeté, de fixité, de manque de réactivité, comme en témoignent les métaphores de végétaux, souvent trouvées à leur sujet (Saulus, 2008).

C'est en puisant dans les représentations sociales, culturelles que chacun se place comme enfant, comme parent, comme professionnel, et construit un sens à la pathologie. Dans ce processus de création de sens, le handicap, par sa sévérité et/ou sa rareté, rend plus difficile le processus de mise en pensée de la pathologie. Ceci est particulièrement clair dans les témoignages des parents qui disent leur soulagement quand le diagnostic parvient à circonscrire l'étrangeté de l'état de leur enfant (Faugère et coll., 1970 ; Barat et coll., 1996 ; Gardou, 1997a et b ; Chevillard-Lutz, 2007 ; Fournier, 2008 ; Juzeau, 2010 ; Julliand, 2011).

Il serait caricatural de penser que la rareté impliquerait une plus grande étrangeté dans les représentations car ces dernières se construisent et évoluent de manière complexe dans le cadre d'interaction avec la personne. En revanche, se représenter l'autre, ce qu'il est, ce qu'il vit est en étroite relation avec nos possibilités de nous identifier à lui, de nous sentir en empathie avec lui, d'avoir ou non la conviction intime qu'il s'agit bien d'un humain fait de la même « pâte » que nous (Scelles, 2007 ; Saulus, 2009). Cette question a des résonances particulières dans les liens familiaux car si par exemple, la boulangère voit l'enfant comme « un monstre », l'impact n'est pas le même si les parents ou les frères et sœurs sont dans cette incertitude sur le caractère humain de leur proche. À ce titre, le fait que le handicap nuise à la communication verbale et non verbale a un impact sur la représentation que chacun des membres de la famille se fait de la pathologie et de celui qui en est atteint (Sausse, 1996).

Le groupe familial

Avant d'évoquer la famille comprenant un sujet handicapé, il est indispensable de contextualiser le vécu de ces familles en le replaçant dans le décours des générations, de la culture et de l'histoire.

Transmission entre générations

La rareté et l'importance de la pathologie interrogent l'inscription de l'enfant dans la chaîne des générations. Que cette transmission soit réelle (génétique), imaginaire ou fantasmatique, dans tous les cas, elle implique de manière plus ou moins importante les ascendants, les descendants, et ce, parfois sur plusieurs générations. Cette transmission réelle, imaginaire, fantasmatique a des conséquences à court, moyen et long terme sur la vie des familles (De Mijolla, 1976 ; Tisseron, 1985 ; Garguilo, 2009). Boszormenyi-Nagy et Spark (1973), parlent de « livre de compte » intergénérationnel, qui conduit à ce que les dettes (traumatismes, secrets...) comme les acquis se transmettent et évoluent d'une génération à une autre. Lorsque ce qui est ainsi transmis ne peut être intégré psychiquement, cela constitue une sorte d'héritage négatif aux effets potentiellement pathologiques pour le sujet et le groupe familial (Stern 1977 ; Ciccone, 2011).

Famille, culture et mythe

Quelques travaux analysent la dimension culturelle de ce que vivent les familles confrontées au handicap (Zucman, 1982 ; Mercier et coll., 1996 ; Poizat, 2011).

Les « mythes »¹¹⁶ qui fondent et aident la famille à penser l'irruption de la maladie ou du handicap dans leur vie, ont également été étudiés par des cliniciens et anthropologues. « Le mythe familial » serait pour eux, le ciment qui donne son identité au groupe et lui permet de se différencier du monde extérieur, en créant une différence structurante. Ces mythes qui concernent tous les niveaux de réalité (Neuburger, 1995), remplissent une fonction défensive face à une réalité mouvante. L'important est d'évaluer leur plasticité au changement et de les considérer dans leurs dimensions intergénérationnelles (transmission des mythes des parents aux enfants) et intragénérationnelles (création de mythes par le groupe parents ou le groupe enfants) (Selvini-Palazzoli et coll., 1980).

Gaillard (1999) écrit que, face au traumatisme que représente la naissance d'un enfant handicapé, chaque famille se construit des « bouées de survie » et élabore des mythes qui mettent de la familiarité dans l'étrangeté de ce vécu.

Conception de l'aide à apporter aux familles

La manière de concevoir et de mettre en œuvre l'aide aux familles a beaucoup évolué. Les familles confrontées au handicap rare ou au polyhandicap ont aussi bénéficié de cette évolution.

116. La notion de « mythe familial » concerne les croyances partagées par les membres d'une même famille, à propos d'eux-mêmes ou des relations qui les unissent.

L'évolution des recherches et des pratiques a permis de passer de la conception de la famille qui rend malade l'un de ses membres (Cooper, 1972), à l'idée que c'est le groupe, dans son ensemble, qui est malade (Ruffiot, 1984). Aujourd'hui, la famille est davantage considérée, à la fois comme ayant un problème et la solution à ce problème (Ausloos, 1995 ; Minuchin et coll., 1975 ; Minuchin, 1983). L'accent est alors mis sur les compétences, sur le « savoir », le « savoir-être », le « savoir-faire » des parents et également sur l'analyse de leurs ressources personnelles et celles de leur environnement. La manière de penser le soutien est désormais formulée en termes de formation et de mise en compétence de la famille pour la rendre résiliente et favoriser son adaptation, mais aussi soutenir le développement de ses capacités à pallier aux manques, aux indisponibilités des professionnels, comme en témoignent les travaux sur les aidants familiaux (Blanc, 2011).

Le professionnel ne peut plus aujourd'hui être considéré comme un agent extérieur au groupe famille, imposant son savoir et sa vision des choses, mais comme faisant partie du système de soins en collaboration avec la famille (Minuchin, 1974 ; Fustier, 1999 ; Gaillard, 1999).

Dans la lignée de ces travaux, la nécessité de laisser le temps et l'occasion aux parents de découvrir, de construire leurs compétences est soulignée, d'où l'importance pour le professionnel d'être « juste bon ce qu'il faut » (Titran, 1983 et 2004 ; Biet-Charrenton, 2005).

Plus récemment encore, l'accent a été mis sur la nécessaire prise en compte de la diversité des micro-environnements autour du système familial et la manière dont ils interagissent entre eux (école, travail, lieux de loisirs...) (Caplan, 1974 ; Cohen et Lazarus, 1983 ; Kasak et Wolcox, 1984 ; Fortin et coll., 1987 ; Speck, 1987 ; Barrois, 1988 ; Cyrulnik, 1989 ; Minuchin et coll., 2000).

Dans ce contexte, il est indispensable d'analyser les liens complexes entre micro-systèmes, macro-systèmes et meso-systèmes (Bronfenbrenner, 1979). Ainsi, ce qui se passe au sein de la famille ne peut se comprendre sans saisir la manière dont l'école, la PMI, les commerçants du quartier accueillent l'enfant et ses proches.

Spécificités dans le cas de handicap rare et de polyhandicap

Des auteurs se sont attachés à étudier les spécificités de la vie de famille avec les personnes polyhandicapées (Tomkiewicz, 1972 ; Association Les amis de Karen, 1995 ; Barat et coll., 1996 ; Gayda et coll., 2004 ; Basle et coll., 2005 ; Detraux et coll., 2006 ; Scelles, 2008).

De fait, plus la pathologie est rare et complexe, plus la famille va devoir consulter de multiples spécialistes pas toujours d'accord sur ce qu'il convient

de faire, parfois dans des lieux éloignés du domicile parental. La multiplicité des déficiences entraîne aussi l'augmentation de nombre de soins à dispenser au sujet, ce qui nécessite soit l'accompagnement des parents, soit des visites à domicile. Dans tous les cas, cela impose une disponibilité importante de la famille. Dans ce contexte, la manière dont la famille peut être soutenue par la famille élargie, les amis et les voisins sur le plan financier et matériel pour la garde des frères et sœurs, par exemple, pour pallier aux absences du parent accompagnant est déterminant. La sollicitude de l'employeur qui tolère plus ou moins bien l'absence répétée du parent sera aussi déterminante pour la vie de la famille (Julliand, 2011).

Centration sur la mère

Si le mot « famille » ou « parent » figure souvent dans les titres des articles, dans le texte, le focus est mis sur la mère. Il est rarement question du couple parental, aucun article consulté ne s'intéresse au couple conjugal si ce n'est dans certains témoignages où les répercussions du handicap sur la vie amoureuse des parents sont évoquées. Le père est évoqué dans les témoignages et exceptionnellement dans les articles.

La centration des travaux sur la mère est culturelle. Pour partie, elle s'explique par le fait que le vécu des enfants est en lien étroit avec celui de leur mère (Lévy, 1992 ; Cramer et Palacio-España, 1993 ; Roy, 1995 ; Mellier, 2002 ; Ebersold, 2005). Les femmes sont plus fréquemment obligées de cesser leur activité professionnelle en raison des multiples consultations, des maladies opportunes fréquentes, des hospitalisations, les pères pouvant être conduits à restreindre leur ambition professionnelle. Mais cela dépend aussi des ressources économiques et relationnelles (familiales, amicales et sociales) dont la famille dispose pour faire face aux multiples consultations, hospitalisations, maladies de leur enfant atteint d'un handicap complexe (Gardou, 1996a et b ; Julliand, 2011).

Par ailleurs, l'évolution de la famille, avec un taux important de familles monoparentales, fait que les mères se trouvent parfois seules pour élever leur enfant (Hartley et coll., 2010).

Il est exceptionnel que les pères soient interrogés, et quand ils sont sollicités, la plupart du temps, ils ne souhaitent pas répondre aux questionnaires ni aux entretiens. Les témoignages écrits le sont majoritairement par des femmes, avec quelques exceptions cependant, comme en témoigne le livre de Fournier (2008). Notons que la revue « Declic » ouvre une rubrique régulière concernant les pères. Ils sont évoqués dans les études comme personnes importantes mais souvent dans l'ombre, en soutien à leur femme. Il est rarement fait état de fusion père-fille alors que la pratique clinique en donne de nombreux exemples. Or, les travaux comme ceux d'Aubert et coll. (2008), soulignent tout l'intérêt d'ouvrir la dyade mère-enfant au père.

Fonctions parentales versus fonctions rééducatives et soignantes

Certains articles évaluent les fonctions éducatives et affectives des parents auprès de leurs enfants (Basle et coll., 2005 ; Janssen et coll., 2010).

Les auteurs soulignent la nécessité d'éviter que les parents deviennent médecins, éducateurs ou rééducateurs. Les témoignages de parents vont dans le même sens, mais signalent avec insistance la difficulté, parfois de faire autrement. Dans la réalité, les parents sont parfois amenés à faire des actes (comme le placement d'une sonde gastrique) que des professionnels éducateurs ne peuvent pas faire... (Junière, 2001 ; Chevillard-Lutz, 2007 ; Fournier, 2008 ; Julliard, 2011).

Les stratégies de *coping*¹¹⁷ sont aussi analysées avec la volonté de repérer les facteurs favorisant ou entravant leur mise en œuvre (Kirkham et coll., 1986 ; Taanila et coll., 2002). Il est noté l'importance des ressources financières mais aussi humaines et relationnelles des familles (amis, famille élargie), et l'accessibilité des services et leur « adaptabilité » aux attentes parentales. L'option est alors d'analyser et d'étudier, dans la réalité, les stratégies mises en place par la famille (stratégie d'adaptation, de *coping*...) (Julliard, 2011 ; Raina et coll., 2004).

Les travaux sur la qualité de vie des familles, concernent surtout les mères (Maes et coll., 2007 ; Pétry et Maes, 2007 ; Arnaud et coll., 2008 ; White-Konig et coll., 2005 et 2008 ; Pétry et coll., 2009 et 2010). Tous montrent une détérioration de la qualité de vie de la famille et, en particulier, des mères (plus de fatigue, nécessité de quitter un travail salarié pour s'occuper de l'enfant).

Les frères et sœurs

L'intérêt pour la fratrie a augmenté ces dernières années et concerne tous les types de handicap ou de maladie et pas seulement celui du polyhandicap. La période la plus ciblée est l'enfance et plus récemment l'adolescence. Quand il s'agit d'adulte, la question porte sur la place des frères et sœurs dans les dispositifs de tutelle et de curatelle. Ces travaux évoquent plus souvent les souffrances que les processus de créativité, d'adaptation des enfants ; la question souvent abordée est celle des enfants parentifiés et jamais celle des maltraitances intra-fraternelles. Ces travaux abordent dans leur grande majorité la question des frères et sœurs non handicapés (Claudon et coll., 2005 ; Dayan et coll., 2007 ; Scelles, 2010) et ne traitent pas de l'enfant handicapé comme « frère ou sœur de », qui est souvent pensé uniquement comme « fils de ; fille de ».

La fratrie est souvent considérée comme une population à risque dans l'enfance comme à l'âge adulte. À l'âge adulte des frères et sœurs, sont évoquées les

117. *Coping* : ensemble des processus qu'un individu interpose entre lui et un événement éprouvant, afin d'en maîtriser ou diminuer l'impact sur son bien-être physique et psychique.

conséquences du handicap sur : les maternités, la vie de couple, le choix de la profession et la question de prendre la succession des parents devenus vieux, sur le plan matériel (tutelle) mais aussi affectif et relationnel (hébergement provisoire, implication dans les établissements, les associations) (Scelles, 1998).

Le traumatisme subi par les frères et sœurs dans l'enfance a des sources multiples : modification de l'attention et du regard des parents, confrontation à une vulnérabilité et à une fragilité d'un membre de la fratrie, lors de l'annonce du handicap, sentiment d'impuissance et impression de perdre tout d'un coup l'appui et la sollicitude des adultes, difficile gestion de l'ambivalence des sentiments fraternels (jalousie, rivalité, complicité).

Pour vivre avec la réalité du handicap, chaque enfant adopte, à la fois, des stratégies personnelles se différenciant du groupe familial et participe à la stratégie du groupe, dans un rapport plus ou moins aliénant (Scelles et coll., 2008 ; Scelles, 2010).

Les frères et sœurs s'interrogent souvent sur leurs propres implications, ou sur celle de leurs parents, dans la survenue de la maladie chez leur pair. Ils se sentent parfois personnellement impliqués dans la tristesse parentale et dans la pathologie de l'enfant, ce qui génère chez eux un sentiment de culpabilité (Missonnier et coll., 2011). Par ailleurs, la crainte de devenir ou d'être atteint d'un handicap comme le frère ou la sœur peut entraver le déploiement des mouvements structurants de séparation et de différenciation entre enfants.

La communication

Face aux faibles compétences communicationnelles de certains sujets, les proches sont renvoyés à leur impuissance à le comprendre, à l'aider et peuvent parfois ne plus entendre ses appels, faute de savoir leur donner un sens. Les auteurs soulignent souvent que les difficultés sensorielles, motrices, cognitives de l'enfant polyhandicapé rendent problématiques les phénomènes d'accordage parents/enfants (Stern, 1977 ; Sausse, 1996 ; Missonnier et coll., 2012). Notons qu'aucun travaux systématique n'existe sur l'accordage entre enfants dans ce cas là, dans la fratrie mais aussi dans les lieux de socialisation. En effet, le focus est plus souvent mis sur la communication adulte/personne handicapée, que sur la communication entre personnes handicapées et leurs pairs. Il est souvent écrit que « les enfants se comprennent entre eux », ce qui, cliniquement, n'est pas forcément vérifié.

Dans ce contexte, il est recommandé pour soutenir les compétences communicationnelles du sujet de s'appuyer sur la manière dont il parvient à se faire comprendre dans la famille (aides techniques à la communication, code de communication). Quand un code de communication ou une modalité communicationnelle est enseignée au sujet, il est recommandé que tous les membres de la famille l'adoptent. Les travaux font souvent état du fait qu'une aide technique

à la communication peut être rapidement délaissée si les proches ne voient pas eux-mêmes l'intérêt du recours à un médiateur symbolique entre eux et la personne handicapée (Zucman et coll., 1985 ; Scelles et Petit Pierre, 2012).

Le cycle de vie de la famille

La vie de la famille ne s'arrête pas à l'annonce de la pathologie, qui est plus souvent évoquée en période anté- ou péri-natale. Comme toutes les familles, celles qui comprennent une personne polyhandicapée ou atteinte d'un handicap rare, doivent s'adapter au vieillissement des parents, à l'évolution de chacun des enfants, et à l'évolution des liens familiaux. Toutes les étapes de la vie de famille ne font pas l'objet de travaux systématisés et d'études fines (Vaginay, 1997 ; Alborz, 2003 ; Jureau, 2010).

Dans la littérature, il est surtout question de l'enfance et de l'adolescence. L'adolescence est bien repérée comme posant des problèmes particuliers (Scelles et coll., 2004). En revanche, il y a peu de travaux sur les adultes et seulement une étude centrée sur le vieillissement (Zribi, 2000).

La manière dont la cognition des sujets et leurs modalités de communication, leur autonomie, leur corps évoluent, met à mal les repères des marqueurs familiaux du cycle de vie. Ainsi, un jeune de 17 ans, qui n'est pas propre, ne parle pas, est dépendant et semble avoir le niveau de compréhension d'un enfant de 3 ans, n'est pas pour autant un enfant de 3 ans mais peut-il être pensé comme étant un « adolescent » ?

Certaines difficultés existent à tous les stades de la vie de la famille, d'autres augmentent ou s'estompent à chacune des étapes et de l'évolution de l'état de santé du sujet. Les troubles ont des conséquences au quotidien pour l'ensemble de la famille qui peuvent différer selon le stade du cycle de la vie de la famille.

Notons aussi que certaines maladies sont évolutives et obligent ainsi l'ensemble du groupe familial à renégocier les places et rôles de chacun.

Lourdeur des soins quotidiens

Concernant le temps de travail, l'un des parents, souvent la mère, arrête de travailler au moins partiellement. Quand elle travaille, une partie des congés est consacrée aux consultations diverses. Il est aussi fait état des difficultés à investir le travail qui pourtant est reconnu comme permettant de prendre de la distance par rapport à la souffrance générée par le handicap (Einam, 2002).

Le temps consacré aux soins primaires (repas, hygiène) est important et ne diminue pas avec l'âge. Le rythme de vie, des loisirs est régulé par l'état de

santé du sujet handicapé. Il est nécessaire de programmer les sorties et tous les loisirs ne sont plus accessibles en famille.

Problèmes de garde d'enfant

Le problème de la garde des frères et sœurs lors de l'hospitalisation de l'enfant est crucial. Il est parfois nécessaire de choisir qui du père ou de la mère doit s'occuper de l'enfant malade. Cela a un impact majeur sur le reste de la famille surtout quand les enfants sont jeunes, et génère des conflits et/ou de la culpabilité chez les enfants et leurs parents. L'insertion sociale des parents et leur réseau d'aide jouent un rôle crucial dans les effets de cette situation. Cette nécessité de garde ne s'arrête pas à l'enfance et devient plus complexe au fur et à mesure que le sujet grandit (Gardou, 1996a et b ; Cicconne et coll., 2007).

Les problèmes de garde ont par ailleurs deux aspects : un aspect économique car la personne recrutée doit avoir certaines compétences pour faire face aux difficultés qui peuvent surgir compte tenu de l'état de santé de l'enfant ; un aspect pragmatique, car trouver une personne qui accepte d'assumer ce rôle n'est pas facile. Les possibilités pour la famille de trouver un mode de garde pour l'enfant, sont très aléatoires et peuvent être remises en cause en cas de dégradation de l'état de santé du sujet ou d'augmentation de son poids (Sausse, 1996).

Lieu d'habitation

Concernant l'environnement de la famille (écosystème), il est souligné surtout dans les témoignages, l'importance du lieu d'habitation et de son éloignement des lieux de soin, d'éducation, de loisirs et plus particulièrement de l'hôpital. En effet, l'école de quartier, l'école de musique du quartier n'acceptent que rarement d'accueillir le sujet avec un handicap rare, ce qui oblige les parents soit à renoncer à proposer ces activités à leur enfant, soit à organiser ou assurer les transports, ce qui est chronophage (Faugère et coll., 1970 ; Barat et coll., 1996 ; Gardou, 1997a et b ; Chevillard-Lutz, 2007 ; Fournier, 2008 ; Juzeau, 2010 ; Julliand, 2011).

Étapes du cycle de vie

Deux moments de transition peuvent être distingués.

Naissance, annonce du handicap et enfance

L'annonce du handicap pose des problèmes éthiques aux professionnels :

- proposer de poursuivre ou non la grossesse en cas de détection prénatale de la pathologie (IMG) (Ducourman et Paoli, 1987 ; Authier-Roux, 1999 ; Henin, 2000) ;

- proposer ou non une réanimation en cas de pathologie grave (De Normandie et coll., 2001 ; Charron et coll., 2004) ;

- que dire et comment le dire en cas de diagnostic et/ou pronostic incertains.

Le moment de l'annonce a fait l'objet de nombreux travaux qui ont abouti aux préconisations suivantes (Clerget, 1991 ; Rousseau, 1991 ; Roy 1996 ; Aubert et coll., 2008) :

- veiller aux conditions matérielles de l'annonce (lieu, temps, présence du couple) ;

- réfléchir au cas par cas à l'intérêt de la présence de l'enfant durant l'annonce ;

- réfléchir au contenu à dire rapidement, à ce qui peut attendre et comment le dire, être concis et écouter plutôt que parler ;

- inscrire l'enfant dans l'histoire de la famille ;

- former le personnel à l'annonce et aux propositions d'aides possibles (Dumaret et Rosset, 1996) ;

- favoriser l'instauration d'un lien entre une triade père/mère/bébé et ne pas se focaliser uniquement sur le couple mère/enfant, ce qui suppose de réfléchir à la place proposée au père, prise par lui et aux entraves que le dispositif et/ou la position subjective du soignant peut mettre à l'implication du père auprès de son enfant (Aubert-Godard et coll., 1998 ; Ciccone, 1997 ; Ciccone et Lhopital, 2001) ;

- différencier les annonces selon qu'elles se font par « surprise lors d'un examen », en cascade (quand les doutes s'accumulent, et que divers examens sont faits...), selon l'âge de l'enfant au moment de l'annonce, le degré de certitude concernant le diagnostic, le pronostic et les possibilités de soins, et le caractère héréditaire de la pathologie (Aubert et coll., 2008) ;

- veiller à ce que le personnel porte un regard bienveillant et humanisant sur le bébé (Levy, 1992).

Quand le bébé est atteint de pathologies sévères multiples, il sera souvent séparé de ses parents, pris en charge par des professionnels « sachants ». Le pronostic vital peut être évoqué et déclencher chez les parents des mouvements très douloureux : attachement à l'enfant ou entrave à l'attachement pour se protéger, par anticipation, d'un deuil.

Certains travaux étudient l'annonce du point de vue du soignant (médecins, para-médicaux) et préconisent des soutiens à l'échange confraternel entre professionnels (Aubert et coll., 2008).

Concernant ce qui conduit des parents à confier leur enfant à l'adoption, a fait l'objet de peu de travaux (Dumaret, 1996). En revanche, des témoignages de parents traitent de cette question et de l'accompagnement que doivent faire les professionnels selon eux (Faugère et coll., 1970 ; Fournier, 2008).

Quelques témoignages traitent de familles ayant souhaité volontairement adopter un enfant handicapé (Hewitt-Taylor, 2009). Un article rapporte le

témoignage de parents aidant d'autres parents qui souhaitent confier leur enfant handicapé à l'adoption (Maspoli et coll., 1996). Il s'agissait de montrer à quel point le soutien entre parents ayant vécu la même expérience pouvait être une ressource précieuse pour les parents quelle que soit la décision. L'idée n'étant pas de préconiser une solution mais de permettre aux parents d'élaborer leur position en lien avec d'autres parents.

Durant l'enfance, les travaux évoquent essentiellement les questions relatives aux soins, aux démarches diagnostiques et aux processus d'intégration scolaire et d'orientation en établissements (voir le chapitre sur l'intégration scolaire) (Kirkham et coll., 1986).

Adolescence et âge adulte

L'adolescence n'a été traitée que récemment sous l'impulsion de deux phénomènes : l'augmentation de la durée de vie des enfants atteints de multiples handicaps et une meilleure prise en compte de la vie sexuelle et affective de ces personnes avec un focus sur le processus d'adolescence (Vaginay, 1997 et 2001 ; Mercier, 2006). Ces travaux montrent que le processus d'adolescence est parfois masqué par des troubles attribués à tort au handicap. Ils montrent également que le degré de sévérité de la déficience cognitive, les troubles majeurs de la personnalité ont une influence sur le processus d'adolescence sans pour autant l'entraver totalement dans son déroulement. L'accent est aussi mis sur la difficulté des familles et des professionnels à accompagner le sujet handicapé durant cette période.

Les études, sur l'adulte et la personne âgée, montrent la nécessité d'adapter les structures et de former les professionnels. Ils déplorent souvent un taux d'encadrement des établissements moins important, alors que les besoins en soins peuvent augmenter avec l'âge. Ces travaux portent sur les points suivants (Zribi, 2003) :

- l'analyse de leurs besoins, toujours vus par les proches (familles et professionnels) ;
- la conception des lieux de vie (taille de la structure, lieux d'implantation...) ;
- les questions relatives à la tutelle et à la curatelle (place des parents, des frères et sœurs, de la tutelle d'État).

Sur ce dernier thème, le point de vue de la personne handicapée ne fait pas l'objet d'une attention et de travaux systématisés. La principale raison évoquée est la déficience cognitive rendant la personne incapable de saisir l'enjeu et la nécessité de ces choix. Les proches, professionnels et parents, estiment souvent qu'elle ne doit pas être « tracassée » avec cela (Scelles, 1998). D'une manière assez systématique, les professionnels plaident pour une tutelle d'État, ils défendent l'idée qu'il est préférable que les questions relatives aux affects soient gérées par la famille et la gestion de l'argent de l'adulte par l'État. Les

parents, de leur côté, plaident davantage pour une tutelle familiale (parfois soutenue et étayée par les professionnels). Ils arguent la protection de la personne et le maintien de l'argent dans la famille. Les frères et sœurs sont plus nuancés sur ce point (Scelles, 1998).

Les travaux sur les familles confrontées à une personne handicapée adolescente ou adulte « pauci-relationnel » suite à un accident, montrent que la famille d'origine (parents, fratrie) et la famille qu'il avait créée (conjoint, enfants) ont des difficultés à définir leur positionnement respectif. En effet, la transformation de la personne conduit à faire évoluer les positions de chacun, l'histoire de ses liens étant interprétée à la lueur de la transformation du patient. Le sujet n'étant pas en mesure de s'exprimer ou de faire entendre et comprendre ce qu'il a à dire, il se trouve en grande difficulté ainsi que ses proches (Mimouni, 2010). Notons que les questions relatives à la personne de confiance ont fait l'objet de peu de travaux scientifiques.

Famille et dispositifs institutionnels

La vie de la famille comprenant un enfant atteint d'un handicap rare ou de polyhandicap est étroitement dépendante des services spécialisés ou généraux qui acceptent d'aider le sujet et qui ont les compétences pour le faire.

Les disparités régionales sont très importantes, ce qui peut conduire une famille à déménager pour bénéficier de soins dispensés uniquement dans une région donnée.

La diversité des problèmes existant dans une même famille confrontée au handicap, suscite exceptionnellement la mise en place d'un plan global de soins, mais fait souvent intervenir un patchwork de services, souvent déconnectés les uns des autres, parfois en rivalité budgétaire ou opposés sur les modalités de l'aide à apporter (Fustier, 1999 ; Gaillard, 1999). Cette situation est source de tracas pour les familles et devraient donner lieu à une réflexion sur un dispositif de prise en charge qui permettrait véritablement de prendre en compte la complexité et la diversité des aides à apporter, en particulier, en cas de vie à domicile.

Le partenariat parents-professionnels

La nécessité d'une co-construction de l'intervention par les familles et les professionnels est évoquée dans tous les écrits concernant le partenariat parents/professionnels (Chauvie et coll., 1994 ; Bouchard, 1998 ; Bouchard et coll., 2001 ; De Geeter et coll., 2002 ; Detraux, 2002). En témoignent également les travaux de l'AP3 (Association de parents et de professionnels autour de la personne polyhandicapée). Ces travaux plaident pour que s'instaure un partenariat

entre parents et professionnels associant parfois les personnes handicapées. Ce partenariat peut concerner la formation (organisation de formations associant professionnels et familles à la fois dans la conception et dans la réalisation), la conception d'établissements ou de services ou encore de partenariat dans la recherche (participation à la définition de la recherche, à son évaluation...).

De par leur position respective, soignants et membres de la famille acquièrent, au contact de la personne handicapée, des connaissances différentes car ceux-ci vivent des moments différents de la vie de la personne et dans des conditions différentes. L'histoire qu'ils construisent avec elle, celle qui a précédé l'irruption du handicap dans leur vie, leurs pré-connaissances sur la pathologie et ses conséquences, les amènent à vivre subjectivement le handicap différemment. L'impact singulier et évolutif de la pathologie, sur chacun des membres de la famille, influence la nature et l'évolution des liens qui les unissent. Le reconnaître conduit, d'une part, à favoriser le processus d'individuation de tous les membres de la famille, tout en veillant à ne pas menacer l'unité du groupe, d'autre part, à se préoccuper de ce que vivent les familles dans le long terme, et pas seulement au moment de l'annonce et dans ses suites immédiates. Enfin, il conduit à prendre en compte la manière dont le professionnel vit sa confrontation au handicap et à la souffrance des membres de la famille (Sausse, 1996 ; Gaillard, 1999 ; Detraux, 2002).

Si la présence des professionnels est vécue par les parents comme chaleureuse et réconfortante, juste ce qu'il faut pour ne pas se sentir infantilisés (Fustier, 1999), progressivement, les parents parviennent à se sentir compétents et légitimés dans leur fonction parentale (Lévy, 1992).

À l'image de la « mère suffisamment bonne » (Winnicott, 1992), les professionnels doivent proposer des aides qui seront fonction de ce que la famille est capable d'accepter, ceci en tenant compte des dimensions culturelles, religieuses, philosophiques des actions et pensées à l'œuvre dans cette rencontre, du côté des familles comme de celui des professionnels (Gegout, 2008).

Neuburger (1995) souligne qu'une attitude professionnelle, uniquement à visée réparatrice, n'aide guère les familles, mais souvent les déprime, en les confirmant dans la conviction qu'elles sont incapables et défaillantes. Dans cette dynamique de réflexion, il est conseillé de concevoir des espaces de rencontre entre familles et professionnels pour un échange d'informations et une prise en charge co-pensée et co-créée.

Établissements spécialisés

De plus en plus souvent, les enfants de moins de 5 ans sont suivis en services ambulatoires (service de soins et d'éducation spécialisée à domicile, centre d'aide médico-sociale précoce, centre médico-psycho-pédagogique)

et intégrés plus ou moins à temps partiel en halte-garderie, crèche, école. En effet, les politiques publiques actuelles favorisent l'ouverture de services d'éducation spéciale et de soins à domicile (Sessad), de structure de petites capacités pour un accueil de jour plutôt qu'en internat.

Dans leur conception, les dispositifs d'accueil doivent favoriser le développement des enfants. Or, les témoignages de parents consultés dans les témoignages écrits rapportent souvent que les établissements, les structures de service n'arrivent pas toujours à prendre en considération l'ensemble des dimensions de la problématique du sujet et ces derniers délèguent cette responsabilité aux parents. Ils ont également parfois des difficultés à prendre en compte les spécificités et la complexité du ou des systèmes humains sans lesquels l'enfant risque de ne pouvoir se développer pleinement (Faugère et coll., 1970 ; Barat et coll., 1996 ; Gardou, 1997a et b ; Chevillard-Lutz, 2007 ; Fournier, 2008 ; Juzeau, 2010).

Du fait de la complexité particulière et/ou de la rareté du handicap (par exemple, une déficience sévère, associée à une épilepsie mais une marche autonome, l'autisme associé à une cécité mais avec mobilité réduite), celui-ci peut être considéré comme non prioritaire quel que soit l'endroit car « hors agrément ». Cette situation conduit la famille à devoir confier l'enfant à un établissement qui lui signifie d'emblée qu'il n'est pas forcément adéquat. Dans ce contexte, la créativité de l'équipe et celle de la famille devront être soutenues et mobilisées. Il s'agit dans ce cas, avec l'aide des professionnels spécialisés, la famille et les spécificités du lieu d'accueil d'imaginer des adaptations d'espace, de pédagogie, de fonctionnements inédits uniquement pour cet enfant. Il n'est pas rare que par la suite ces adaptations servent aux autres enfants.

Par ailleurs, spécifiquement pour les enfants, il est indispensable de penser des dispositifs comme des structures relais, des aides à domicile en complément de ceux fournis par un externat ou un internat. S'il est important pour l'enfant d'avoir des lieux de loisirs, de soins, d'éducation hors de la famille, il est indispensable aussi pour sa famille de partager un bien-être avec lui tout au long de la vie.

Les établissements qui accueillent aujourd'hui enfants et adolescents, ne ressemblent plus à ceux décrits par Zucman et Tomkiewicz (Tomkiewicz, 1972) dans les années 1970. À cette époque, les questions posées étaient relatives à la survie des personnes. Aujourd'hui, les questions posées par les parents et professionnels sont de l'ordre de la qualité de vie, de l'évaluation cognitive et de la santé psychique (Petitpierre, 2008 ; Scelles et Petitpierre, 2012).

Cette évolution n'est pas propre aux établissements accueillant les enfants et adolescents ayant un handicap rare. Il est à noter le rôle des parents dans cette évolution : par exemple, la création de places en externat, l'introduction de

techniques particulières expérimentées, et enseignées avec le soutien appuyé des familles (Snoezelen¹¹⁸, méthode conductive¹¹⁹, stimulation basale¹²⁰...). Ces évolutions se sont nourries des avancées de la science en matière de connaissances médicales, de psychologie, de techniques et de pédagogie (Tomkiewicz, 1991 ; Vaginay, 2000 ; Nolan et coll., 2006 ; Gegout, 2008). Ces avancées ont permis une meilleure compréhension de l'intervention des sens dans le développement de la cognition et l'intrication étroite entre la psyché et le corps. Ils ont également permis de mieux comprendre comment développer au maximum une autonomie psychique quand la dépendance dans la réalité est totale pour tous les actes de la vie quotidienne.

Des travaux traitent des spécificités des instituts pour sujets polyhandicapés (Association Villepinte 1991 ; Association des paralysés de France, 1999 ; Georges-Janet, 2000 ; Collignon 2004). En particulier, il est spécifié le taux d'encadrement, les conditions d'accessibilité et les organisations de l'espace. Les problèmes médicaux doivent aussi être pris en compte dans les organisations de ces établissements. Ce qui a abouti à la rédaction du texte régissant le fonctionnement de ces établissements (annexes XXIV ter¹²¹).

L'aide spécialisée proposée aux familles, n'est pas du tout de même nature ni de même intensité dans la petite enfance, dans l'enfance, à l'adolescence et à l'âge adulte. Tous les écrits consultés notent à quel point l'aide spécialisée, voire la qualification du personnel intervenant auprès de ces personnes diminue avec l'avancée en âge du sujet. Par exemple, le nombre d'éducateurs spécialisés, de rééducateurs, de psychologues est moins élevé dans les MAS (maisons d'accueil spécialisé), dans les foyers à double tarification que dans les établissements pour enfants (comme le stipule la circulaire du 28 décembre 1978 définissant les MAS concernant la qualification des personnels de ces deux types d'établissement). Cette involution du nombre et de la qualification du personnel dans les établissements mais également à domicile conduit

118. Lancée au Centre Hartenberg à Ede (Pays-Bas) vers 1974 par Ad Verheul et Jan Hulsegge, le snoezelen est une pratique de stimulation visant à établir une relation personnelle, dans un milieu naturel ou non, permettant de vivre une expérience sensorielle, subjective et constructive. La pratique vise à éveiller la sensorialité de la personne stimulée grâce à une relation privilégiée, sécurisante.

119. L'Éducation Conductive fut inventée par le Docteur Andréas Petö dans les années 1940. Elle s'adresse à des enfants lésés cérébraux dont le handicap est moteur. L'enfant doit être capable de comprendre les consignes qu'on lui donne pour faire les exercices. Cette méthode s'appuie sur l'apprentissage de l'autonomie.

120. Cette stimulation cherche à augmenter la perception globale que l'enfant a de lui-même. L'enfant ne subit pas la stimulation passivement, il s'agit d'activités faites ensemble enfant/adulte. Elles peuvent être très minimales au départ, voire imperceptibles à l'observateur. Le point de départ de la stimulation basale est d'encourager l'enfant à découvrir son propre corps, ce qu'il est et ses propres possibilités. La prise en charge sensorielle se base sur un ensemble de stimulations (globales ou ciblées, vestibulaire, vibratoire...) du corps de l'enfant et vise à rendre l'enfant actif.

121. Annexe XXIV ter au décret n° 89-798 du 27 octobre 1989 : Conditions techniques d'autorisation des établissements et des services prenant en charge des enfants ou adolescents polyhandicapés

la famille à se sentir moins soutenue, au moment même où des problèmes majeurs peuvent émerger avec la puberté et l'avancée en âge.

Il y a une discussion sur le nom donné « aux aidants » pour les adultes : certains parlent de « baby-sitter », beaucoup évoquent le terme « d'accompagnant » et peu celui « d'éducateur ». Notons qu'aucun ne mentionne, quelle formation, quelle qualification il convient de donner à ces « accompagnants », « soignants », « aides professionnelles » (Hogg, 1999 ; Blanc, 2011).

Actuellement, il manque des places dans les établissements pour les enfants ayant des handicaps importants et complexes, ce qui oblige les familles à garder leur enfant à la maison avec parfois le soutien d'un service de soins et d'éducation à domicile. Cependant, même en cas de disponibilité, l'établissement ne peut accueillir l'enfant pour les raisons suivantes :

- le jeune adulte est trop vieux pour rester dans l'externat enfant-adolescent et sans possibilité d'accueil dans les établissements pour adultes ;
- l'enfant est atteint de ce que Zucman appelle « le syndrome de l'entre deux chaises » (par exemple, un polyhandicap sévère sans atteinte de la marche) ;
- absence d'externat adapté à proximité du domicile et refus de l'internat par les parents.

Alors, que l'internat pour pré-adolescents et adolescents était souvent préconisé par les professionnels et demandé par les familles, il y a encore quelques années, les familles demandent de plus en plus des externats ou des internats séquentiels qui ne coupent pas totalement l'adolescent de sa famille.

Actuellement, des réflexions sont menées au niveau des associations et des pouvoirs publics pour :

- associer, dans les mêmes unités, les soins somatiques, les rééducations et l'éducation, ceci tout au long de la vie ;
- créer de petites unités dans des établissements existants pour maintenir au maximum la proximité avec la famille ;
- créer des centres de ressources spécialisés venant en appui à des dispositifs moins spécialisés ;
- mieux évaluer les compétences cognitives des enfants et des adolescents afin de leur proposer une éducation leur permettant de développer leurs compétences tout en tenant compte et en connaissant mieux la nature de ce qui peut faire obstacle aux apprentissages (Scelles et Petitpierre, 2012) ;
- créer des unités de répit et des possibilités de séjours séquentiels.

Passer de l'internat à l'externat suppose de la part de la famille une certaine disponibilité et une importante adaptabilité. Il s'agit de s'adapter à la venue des professionnels à domicile, et à leurs horaires (Udwin et coll., 1998).

La famille et la scolarisation

Peu de travaux portent spécifiquement sur la famille, le polyhandicap et la scolarisation. À ce propos, il est souvent évoqué le désir des parents pour une scolarisation de leur enfant et le travail psychique de renoncement en cas d'impossibilité. Le refus par l'école, le centre aéré ou les difficultés à accepter l'enfant renvoient au groupe famille le sentiment d'être enfermé par la déficience et d'être condamné à vivre dans « un cercle du handicap » excluant une circulation souple entre famille et cité. Ces questions sont soulevées dans les témoignages parus dans les revues associatives.

Il n'existe pas de CLIS (classe pour l'inclusion scolaire) « polyhandicap » ni pour les « handicaps rares » et les possibilités de temps partagé entre un établissement spécialisé et une école de quartier ne font l'objet d'aucun écrit. Les obstacles évoqués à l'inclusion en milieu ordinaire sont les problèmes de santé aiguë (épilepsie non stabilisée, problèmes d'alimentation...), la dépendance totale pour les actes de la vie quotidienne et la déficience intellectuelle sévère. De fait, considérer l'enfant polyhandicapé comme un élève, comme l'y invite la loi de 2005, suppose d'inventer la modalité de cette scolarisation (voir le chapitre sur la scolarisation).

En 2009, la réécriture des annexes 24 ter, qui sont les textes encadrant la mise en place des établissements médicaux-sociaux et de leur équipement, stipule que l'enfant polyhandicapé relève du « principe de scolarité ». À ce propos, Camberlain (2013) écrit : « À rebours de cette position, il nous paraît important d'affirmer les orientations suivantes :

- tout jeune enfant polyhandicapé devrait pouvoir fréquenter une école maternelle, même à temps très partiel, dès lors que son état de santé est compatible avec l'absence d'un environnement médicalisé immédiatement mobilisable ;
- tout enfant polyhandicapé devrait pouvoir participer, deux à trois fois par an, à une activité festive ou ludique mise en œuvre au sein d'une école de rattachement. Un effet secondaire bénéfique serait celui d'une meilleure connaissance du polyhandicap par tout enfant, les enseignants et les parents d'élèves ;
- pour les enfants ayant un potentiel de communication et de réalisation compatible avec l'environnement scolaire, il conviendrait de mettre en œuvre un temps partiel scolaire, même réduit, avec cette fois un objectif explicitement centré sur les apprentissages et non plus simplement de socialisation ».

Les familles sont évidemment sensibles à cette ouverture mais connaissent aussi les limites actuelles du système scolaire pour accueillir leur enfant dans de telles conditions.

L'hôpital

Tous les témoignages de parents font état des mêmes difficultés avec l'hôpital.

Les enfants ayant des pathologies multiples nécessitent de nombreuses consultations de spécialités différentes, pas toujours localisées dans le même hôpital avec le risque d'une absence de transfert du dossier entre les services et hôpitaux, et la redondance d'examen déjà réalisés. L'absence de coordination des rendez-vous et les multiples déplacements parfois longs exigent la disponibilité de l'un des parents et une réorganisation du quotidien de la famille (prise d'une journée de congé, garde des enfants restés à la maison...).

La complexité de la pathologie, les moyens limités des personnes handicapées pour s'exprimer et communiquer leur vécu, amènent les parents à être confrontés à des soignants déstabilisés par leur enfant. Avec le temps, les parents deviennent experts en communication avec les soignants et connaissent souvent mieux la pathologie qu'eux. Ces derniers peuvent se montrer coopérants et accepter de tenir compte de ce savoir parental ou le refuser (Gardou, 1996a et b).

Les séparations en raison d'hospitalisation sont des facteurs de risque de maltraitance car elles entravent le développement des liens parents-enfants. La multiplication des hospitalisations, parfois en urgence ou longues, a des répercussions importantes (conflits, fatigues...) sur la vie de famille (Gardou, 1996 a et b ; Scelles 2007 et 2010 ; Julliand, 2011).

Les hospitalisations posent la question des frères et sœurs à l'hôpital. À ce propos, des expériences très intéressantes d'introduction des frères et sœurs en unité de soins intensifs pour les bébés sont évoquées dans certaines études (Corde, 2009). Il s'avère que ces visites ont des effets positifs sur les parents et les enfants mais qu'elles doivent impérativement être encadrées, préparées par une collaboration étroite entre les parents et les professionnels.

Soins médicaux « ordinaires »

Comme les autres, les sujets atteints d'un handicap rare et/ou complexe, peuvent souffrir de pathologies « ordinaires » (mal de dents, otite, troubles visuels...). La complexité des déficiences et les soins longs et réguliers qu'elles imposent, rendent parfois difficile le fait de trouver un pédiatre, un médecin généraliste, une infirmière, un kinésithérapeute, qui acceptent d'intervenir. Cette difficulté conduit à des consultations éloignées du domicile ou à renoncer à certains soins. Même pour ces pathologies « ordinaires », le soin pose des problèmes spécifiques, obligeant les parents à trouver un praticien acceptant de soigner leur enfant et pouvant le faire. Faute de quoi, l'enfant pourra souffrir de problèmes de santé qui ne seront pas soignés (Julliand, 2011).

Évaluer la douleur du sujet, trouver son origine n'est pas simple. La famille qui connaît bien l'enfant, sert souvent de guide au praticien. De même, l'enfant qui nécessite des soins très spécialisés peut avoir des crises qui, avec le temps, vont devenir familières aux parents, alors qu'elles effrayeront le praticien. Dans ce cas, un ou plusieurs membres de la famille vont devenir des « sortes d'auxiliaires médicaux » et remplir certaines tâches : par exemple poser les sondes nasales, faire des pansements, doser les médicaments en cas de crise d'épilepsie (Gardou, 1996a et b ; Julliand, 2011).

Ce rôle particulier de la famille dans le domaine du diagnostic et de la conduite à tenir est d'autant plus important que la pathologie est rare et/ou grave.

Aide aux familles

Si la nécessité d'aides directes aux familles est très souvent soulignée dans la littérature, les études rencontrent deux écueils :

- comment évaluer le plus scientifiquement possible les besoins en termes d'aide de chaque membre de la famille ?
- quelles sont les aides proposées : aides directes (en personnel), aides indirectes (formation) ?
- quelle formation pour ces aidants, qui la dispense, qui la finance, qui est l'employeur de l'aidant (Blanc, 2011) ?

Cette ou ces aides s'adressant soit au groupe famille, parfois au couple ou à la fratrie ou encore à l'un ou l'autre membre de la famille, suppose des dispositifs souples et évolutifs à même de s'adapter à ce que vivent la famille et ses membres à chacun des moments du cycle de la vie de ce groupe (Berger, 1987 ; Scelles, 2010). Il s'agit aussi de ne pas s'intéresser qu'aux membres de la famille qui apporte une aide matérielle mais également aux autres membres qui peuvent avoir un rôle autre que celui « d'aider » et qui sont aussi susceptibles de souffrir.

Évaluation des besoins des familles

De nombreux travaux tentent de mieux cerner les besoins des familles comme groupe et de chacun de ses membres (Zucman, 1982 et 1995 ; Saulus, 2009), sachant qu'il n'est pas aisé de donner une définition claire et opérationnelle de ce qu'est un besoin (Parent et Paré, 2003 ; Detraux et coll., 2006 ; Creai Languedoc-Roussillon, 2009 ; Azema et coll., 2009 ; DAS/RVAS, 2011¹²²).

122. DAS/RVAS. Circulaire 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 » 2011

Ces évaluations visent, à partir d'une sorte de photographie des besoins, à déduire ce qu'il faut proposer. À partir de ces évaluations, pas toujours systématisées, la nature de l'aide à apporter à ceux qu'on appelle « les aidants naturels » fait l'objet d'un intérêt récent sous l'effet de deux phénomènes : il s'agit de savoir combien ces personnes doivent et peuvent être rémunérées ; mais également si cette rémunération doit s'accompagner ou non d'une obligation de formation, de supervision... (Blanc, 2011). Dans le cadre de la politique inclusive et de la raréfaction des accueils en internat avant l'adolescence, les familles doivent davantage gérer au quotidien les soins de leurs enfants ou adolescents. De plus, il n'est pas rare qu'un enfant accueilli dans un établissement se trouve sans solution à l'âge adulte et donc retourne vivre chez lui.

Les financeurs savent que plus les familles seront soutenues, mieux, et plus facilement elles accepteront d'assumer au quotidien les soins et l'éducation de leur enfant.

Ces travaux sur l'évaluation des demandes font ressortir le besoin d'écoute des familles et dans ce cadre, le rôle positif des associations (Ininger et coll., 1999). Les familles veulent être reconnues comme compétentes et partenaires, être mieux informées et formées avec une information et une formation plus accessibles, bénéficier de temps de répit, et recevoir un soutien matériel et pécunier (Blanc, 2011).

Notons que, dans ces études, on vise davantage à analyser et expliciter les difficultés et non les processus créatifs et d'adaptation mis en place par les familles. Il s'agit plus de pallier un manque, apaiser une souffrance, plutôt que de soutenir et de valoriser les ressources et les potentialités créatives.

En effet, ce n'est que dans les témoignages parus dans la presse grand public ou dans des livres de témoignage que l'on peut repérer les processus qui permettent aux familles de vivre le mieux possible avec la personne handicapée. Parfois, cette mise en œuvre des ressources propres est entravée par des réponses spécialisées. Ainsi, si un professionnel se montre rapidement capable de faire manger un enfant quand sa mère n'y parvient pas, cela risque d'empêcher la mère de prendre le temps nécessaire pour se découvrir capable de trouver une manière de faire qui soit satisfaisante pour elle et son enfant (Titran, 2004).

Dispositifs d'aide aux familles

Les aides directes aux familles s'orientent dans plusieurs directions :

- séjour de répit (McConkey et coll., 2004) ;
- aide ponctuelle à domicile (Saulus, 2009) ;
- aide financière ;

- soutien psychologique en groupe ou individuel (Moulin, 2007) ;
- formation/information (Union Européenne, 2000-2001 ; Fidler et coll., 2003 ; Ministère de la santé et des solidarités, 2007 ; Coface, 2008 ; Weber, 2008 ; Delporte et coll., 2010).

Nous évoquons en détail les aides les mieux documentées dans la littérature.

Groupe de parole et d'entraide pour les parents et les frères et sœurs

En France, les groupes de paroles et d'échanges ont été surtout à l'initiative des associations de parents et des établissements. Ils visaient à diminuer le sentiment d'isolement douloureux des parents.

Ces groupes peuvent se présenter sous différentes formes :

- groupes de paroles et rencontres ;
 - groupes de formation/information avec un programme précis et organisé du temps (Euforpoly) ;
 - conférences/informations réunissant un spécialiste et un groupe de parents.
- De nombreux témoignages de ces groupes sont diffusés dans la presse spécialisée (revues « Réadaptation », « Déclic »...).

Par-delà ces spécificités, les objectifs de ces groupes sont les suivants :

- restaurer le lien ;
- partager des vécus communs et échanger sur des savoirs acquis au contact de la personne ;
- recevoir des informations ;
- se voir proposer des manières de faire et d'être qui combinent savoirs apportés par les animateurs et ceux résultant de l'expérience de chacun.

Il existe des protocoles pré-établis avec des mallettes d'utilisation (Claudon et coll., 2005), ou des groupes libres de parole en direction des frères et sœurs (Dayan et coll., 2007) ou des parents (Amossé, 2002). Ces mallettes qui comprennent souvent des CD, du matériel audio et vidéo, visent à permettre à des professionnels d'avoir des outils validés pour transmettre les savoirs concernant des domaines aussi divers que la santé, la sexualité, la maladie mentale, la tutelle....

Aide psychologique

Outre les psychologues, c'est l'ensemble des professionnels qui doit prendre en compte cette dimension du soutien psychologique (Missonnier et coll., 2012). Les témoignages des parents montrent qu'ils ont besoin de professionnels respectueux, à l'écoute et acceptant de les considérer comme des partenaires potentiels. Il s'agit de prendre soin (*care*) et non de soigner (*cure*).

Les parents confrontés à la lourdeur de la pathologie, à sa rareté et à sa complexité veulent être accueillis dans des institutions soignantes qui les aident à supporter les angoisses, les peurs, les incertitudes concernant la santé et le devenir de leur enfant. Parfois, ils souhaiteront rencontrer un psychologue, parfois non. D'autres fois, ils remercieront que la proposition leur ait été faite à un moment où ils ne pouvaient pas la formuler eux-mêmes.

Les psychologues et les psychiatres sont évoqués avec deux valences : valence d'aide positive, dans le cadre de l'accompagnement et de l'écoute des familles ; valence traumatisante négative, quand les parents se sentent culpabilisés par les professionnels (Missonnier et coll., 2012).

Évaluation des aides

Certains de ces dispositifs plus ou moins expérimentaux et/ou innovants ne font pas l'objet d'évaluation. Quand ces évaluations existent, elles s'appuient soit sur l'analyse des entretiens semi-directifs de recherche soit sur des échelles de qualité de vie ou des questionnaires visant à évaluer les effets sur des points particuliers (la fatigue, l'anxiété, les loisirs, le travail, une meilleure adaptation de la famille aux difficultés relatives au handicap...).

Si tout le monde s'accorde sur la nécessité d'évaluer les dispositifs, il n'y a pas consensus sur la méthode. Et dans ce domaine, c'est encore souvent les mères qui sont sollicitées, aucune recherche consultée n'évaluant l'effet des dispositifs auprès des enfants et des adolescents polyhandicapés.

Tous les articles soulignent que l'attention, l'écoute et l'aide portées aux familles améliorent leur qualité de vie. Les mères, en particulier, se sentent moins seules et moins fatiguées. Notons que le personnage cible central de cette aide est toujours la mère, que les frères, sœurs, et le père et encore moins la personne handicapée ne sont interrogées par les chercheurs sur ce thème.

En conclusion, les travaux portant sur la famille s'intéressent davantage aux mères qu'aux pères, au couple parental qu'au couple conjugal et plus récemment aux frères et sœurs. Les grands-parents et la famille élargie sont très rarement pris en compte. Concernant les thèmes, si le stress parental a été beaucoup traité, plus récemment les travaux se focalisent davantage sur l'aide à apporter aux parents appelée souvent « aide aux aidants naturels » et sur les questions relatives à la qualité de vie et à l'évaluation des besoins.

Il semble que deux thèmes importants soient peu traités dans les études : d'une part la prise en compte de la complexité des liens (on étudie une personne) ; d'autre part le point de vue subjectif de l'enfant sur ce qu'il vit ou voudrait vivre dans sa famille.

La souffrance, le stress et les difficultés des familles sont majoritairement étudiés au détriment de l'analyse de la créativité et des processus d'adaptation. Toutefois, dans la presse spécialisée et dans certains rapports, à partir d'études de cas, il est fait mention d'évolutions positives des familles à la faveur de leur créativité adaptative et de la solidarité des réseaux familiaux et amicaux.

La complexité des parcours des familles confrontées à de multiples problèmes très concrets au niveau de la santé, de la communication, de la participation aux activités de la vie quotidienne montre qu'une discussion sur une notion comme celle de « handicap rare » permet de parler de situations qui pourraient rester dans l'ombre sans ce mot pour les « désigner ». Toutefois, cette rareté, dans son fondement même, implique la diversité des pathologies, de leurs évolutions et donc de ce que les familles vivent. La rareté peut alors s'avérer être pour les familles et les professionnels un challenge pour parvenir à la fois à repérer les personnes comme « rares et atypiques », puis à les comprendre et savoir quoi faire pour elles et avec elles. Ce processus allant du repérage à l'aide proposée implique nécessairement la famille à la fois comme producteur de savoirs et comme demandeur d'aide.

BIBLIOGRAPHIE

ANDRÉ F. L'enfant insuffisamment bon. PUL, Lyon, 1986

ABRIC JC. L'organisation interne des représentations sociales : système central et système périphérique. In : Structures et transformations des représentations sociales. Puf, Paris, 1994, 73-118

ALBORZ A. Transitions: Placing a son or daughter with intellectual disability and challenging behaviour in alternative residential provision. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 2003, **16** : 75-88

AMOSSÉ V. Pour soutenir les parents d'enfant handicapé. Le groupe de parole ou le miroir renarcissant. *Dialogue* 2002, 99-107

ARNAUD C, WHITE-KONIG M, MICHELSEN SI, PARKES J, PARKINSON K, et coll. Parent-Reported quality of life of children with cerebral palsy in Europe. *Pediatrics* 2008, **121** : 54-62

ASSOCIATION DES PARALYSÉS DE FRANCE. La personne handicapée, sa famille, les professionnels, quel partenariat ? 12^e journées d'études, 25, 26 et 27 janvier 1999, APF, Paris

ASSOCIATION LES AMIS DE KAREN. Famille et handicap : la personne polyhandicapée et sa famille. Paris, 1995, 37p

ASSOCIATION VILLEPINTE. L'enfant polyhandicapé en structure institutionnelle. Recueil des actes et Travaux du III^e colloque de l'Association Villepinte Paris 15-17 mai 1991, 434 p

AUBERT A, SCELLES R, GARGIULO M, AVANT J, GORTAIS J. Des médecins parlent de leur expérience de l'annonce d'une maladie grave de l'enfant à ses parents. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence* 2008, **56** : 524-529

AUBERT-GODARD A, DUGNAT M. Devenir père, devenir mère. Erès, Ramonville St Agne, 1998

AUSLOOS G. La compétence des familles. Erès, Ramonville Sainte Agne, 1995

AUTHIER-ROUX F. Ces bébés passés sous silence. À propos des interruptions médicales de grossesse. Mille et un bébés. Erès, Ramonville St Agne, 1999

AZEMA B, MARTINEZ N. Étude sur les maladies rares : attentes et besoins des malades et des familles. Analyse des données de l'enquête régionale Languedoc-Roussillon. CREAI Languedoc-Roussillon, 2009, 155p

BARAT C, BARTSCHI M, BATTISTELLI F, BAUDRY C, CALVET F, et coll. L'enfant déficient mental polyhandicapé. Quelle réalité ? Quels projets ? ESF, Paris, 1996

BARREYRE JY, ASECIO AM. Situations complexes de handicap. Cedias, Île-de-France, 2011

BARROIS C. Les névroses traumatiques. Dunod, Paris, 1988

BASLE G, BIED-CHARRETON X, BOUTIN AM, COURTOIS G, GEORGES-JANET L, et coll. Émotions, souffrance et rencontres. Études et réflexions sur la souffrance des personnes gravement handicapées et de leur entourage. Ed. La Berangère, 2005

BERGER M. La pratique des entretiens familiaux. PUF, Paris, 1987

BLANC A. Les aidants familiaux. PUG, 2011

BOSZORMENYI-NAGY I, SPARK GM. Invisible loyalties, reciprocity in intergenerational family therapy. Harper and Row, New York, 1973

BOUCHARD JM. Le partenariat dans une école de type communautaire. Editions Nouvelles, Montréal, 1998

BOUCHARD JM, KALUBI JCI. Le partenariat entre les parents et les professionnels. In : Manuel de psychologie des handicaps. Sémiologie et principes de remédiation. RONDAL JA, COMBLAIN A. (ed). Mardaga, Bruxelles, 2001

BRONFENBRENNER U. The Ecology of Human Development: Experiments by Nature and Design Harvard University Press, Cambridge, MA, 1979

CAMBERLAIN P. Politique du polyhandicap et cognition. In : Polyhandicap : processus d'évaluation cognitive. SCELLES R, PETITPIERRE G, FRÖHLICH A, BOISSEL A, SAULUS G, et coll. (eds). Dunod, 2013, 235-254

CAPLAN G. Support systems and community Mental Health. Ed. Basic Book, New York, 1974

CHARRON P, HÉRON D, GARGIULO M, FEINGOLD J, OURY JF et coll. Prenatal molecular diagnosis. In : hypertrophic cardiomyopathy, report of the first case. *Prenat Diagn* 2004, **24**(9) : 701-703

CHAUVIE JM, CORNAZ J, IRIBAGIZA R, MUSITELLI TH, SOTGIA R. Polyhandicap-qualité de vie et communication : deux outils pour l'observation. Éditions SZH/SPC, Luzern, Suisse, 1994

CHEVILLARD-LUTZ S. Philippine, la force d'une vie fragile. Éditions de l'Emmanuel, Paris, 2007

CICCONE A. L'éclosion de la vie psychique. In : Naissance et développement de la vie psychique. Erès, Ramonville-Saint-Agne, 1997 réédition 2011, pp.12-37

CICCONE A. L'observation clinique. Dunod, Paris, 1998

CICCONE A, LHÔPITAL A. Naissance à la vie psychique. Dunod, Paris, 2001

CICCONE A, KORFF-SAUSSE S, MISSIONNER S, SCELLES R. Cliniques du sujet handicapé : actualité des pratiques et des recherches. Eres, Ramonville Saint Agne, 2007

CLAUDON P, BOURBON A, THOMAS N. Le groupe parole des fratries d'enfants hospitalisés en pédopsychiatrie. *Perspectives Psy* 2005, **44** (1) : 387-403

CLERGET J. Accueillir un enfant. Annoncer un handicap. *Les cahiers du CTNERHI* 1991, **53** : 1-9

COFACE. Droits et mesures d'aide aux aidants. COFACE-HANDI CAP, juillet 2008

COHEN F, LAZARUS R. Coping and adaptation in health and illness. In : Handbook of health, health care and the health professions». MECHANIC D (ed). The Free Press, New-York, 1983, 608-635

COLLIGNON P. Le droit à la qualité de vie pour les personnes polyhandicapées : analyse des textes qui règlement les établissements et services de l'éducation spéciale accueillant des enfants et adolescents polyhandicapés. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2004, **15**(1) : 137-147

CORDE P. L'entrée des fratries dans une unité de réanimation néonatale : l'accueil de la constellation familiale auprès d'un bébé prématuré. In : Fratries confrontées au traumatisme. SCELLES R. (ed). PURH, 2009, p157

COOPER D. Mort de la famille. Seuil, Paris, 1972

CRAMER B, PALACIO-ESPANA F. La pratique des psychothérapies mère-bébé. Études cliniques et techniques. PUF, Paris, 1993

CREAI Languedoc-Roussillon. Synthèse de l'étude sur les maladies rares, attentes et besoins des malades et des familles. Alliance Maladie Rares, 2009, 42p

CYRULNIK B. Sous le signe du lien. Hachette, Paris, 1989

DAMASIO AR. Le sentiment même de soi. Corps, conscience et émotions. Odile Jacob, Paris, 2002

DAYAN C, PICON E, SCELLES R, BOUTEYRE E. « Groupes fratries » d'enfants ayant un frère ou une sœur handicapé : leurs indications et leurs effets. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2007, **18** : 1-37

DE GEETER KI, POPPES P, VLASKAMP C. Parents as experts: the position of parents of children with profound multiple disabilities. *Child Care Health Dev* 2002, **28** : 443-453

DE MIJOLLA A. Les visiteurs du moi. Les Belles Lettres, Paris, 1976

DELPORTE M, MOULIÈRE AF. Les besoins en accompagnement/formation des aidants naturels de personnes polyhandicapées. CREA Nord Pas de Calais, juin 2010

DE NORMANDIE P, HIRSCH E, MILLIEZ J, BRIARD ML, VIAL-COURMONT M, GARGIULO M. L'annonce anténatale et postnatale du handicap. Un engagement partagé. Lamarre et Doin, Paris, 2001

DETRAUX JJ. De la résilience à la bientraitance de l'enfant handicapé et de sa famille. Essai d'articulation de divers concepts. *Pratiques psychologiques* 2002, **1** : 29-40

DETRAUX JJ, GUILLIER E. Analyse des besoins des familles avec un enfant polyhandicapé en Région de Bruxelles-Capitale. Rapport de recherche, Bruxelles. AP3 Association de parents et de professionnels autour de la personne polyhandicapée et Commission communautaire francophone, 2006

DOUMA JC, DEKKER MC, KOOT HM. Supporting parents of youths with intellectual disabilities and psychopathology. *J Intellect Disabil Res* 2006, **50** : 570-581

DUCOURMAN M, PAOLI M. D'une grossesse sous haute surveillance à la naissance inattendue. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence* 1987, **8-9** : 331-340

DUMARET AC, ROSSET J. L'abandon des enfants trisomiques. De l'annonce à l'accueil. CTNERHI, Paris, 1996

EBERSOLD S, BAZIN AL. Le temps des servitudes, la famille à l'épreuve du handicap. Presses Universitaires de Rennes, 2005

EINAM M, CUSKELLY M. Paid employment of mothers and fathers of an adult child with multiple disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2002, **46** : 158-167

FAUGÈRE M, D'ARGENTRÉ M. Histoire de deux mères. Denoël, Paris, 1970

FIDLER DJ, LAWSON JE, HODAPP RM. What do parents want? An analysis of education-related comments made by parents of children with different genetic syndromes. *Journal of Intellectual and Developmental Disability* 2003, **28** : 196-204

FORTIN A, DELAGE D, DUFOUR JD, FORTIN L. Histoire de familles et de réseaux. La sociabilité au Québec d'hier à demain. Les Éditions coopératives Albert Saint-Martin, Montréal, 1987, 225p

FOURNIER JL. Où on va papa ? Stock, Paris, 2008

FUSTIER P. Le travail d'équipe en institution. Clinique de l'institution médico-sociale et psychiatrique. Dunod, Paris, 1999

GAILLARD JP. L'éducateur spécialisé, l'enfant handicapé et sa famille. ESF, Paris, 1999

GARCIA R, TURK J. The applicability of Webster-Stratton Parenting Programmes to deaf children with emotional and behavioural problems, and autism, and their

families: annotation and case report of a child with autistic spectrum disorder. *Clin Child Psychol Psychiatry* 2007, **12** : 125-136

GARDOU C. Parents d'enfants handicapés. Érès, Ramonville-Saint-Agne, 1996a

GARDOU M. Le handicap comme état liminal. *Confluences* 1996b, **8** : 3-16

GARDOU M. La différenciation, c'est aussi l'intégration des enfants et adolescents handicapés. *Cahiers pédagogiques* 1997a, supplément n° 3

GARDOU M. Les personnes handicapées exilées sur le seuil. *Revue Européenne du Handicap Mental* 1997b, **4**(14)

GARGUILO M. Vivre avec une maladie génétique. Albin Michel, 2009

GAYDA M, LEOVICI S. L'enfant polyhandicapé et son milieu. GRAP, 2004

GEGOUT N. les familles de patients en état végétatif chronique ou pauci-relationnel. La position reconnue des proches : un impératif éthique de démocratie du soin. Éditorial de l'Espace Éthique de l'AP-HP, Juillet 2008

GEORGES-JANET L. La personne polyhandicapée, sa famille et les structures de prise en charge. *Les Cahiers de l'Actif* 2000, **286-287** : 13-22

GIAMI A, ASSOULY-PIQUET C, BERTHIER F. La figure fondamentale du handicap : représentations et figures fantasmatiques. Rapport du contrat de recherche. MIRE-GERAL, Paris, 1988

HARTLEY SL, BARKER ET, SELTZER MM, FLOYD F, GREENBERG J et coll. The relative risk and timing of divorce in families of children with an autism spectrum disorder. *J Fam Psychol* 2010, **24**(4) : 449-457

HÉNIN M. Mort d'un enfant pendant la grossesse ou à l'accouchement. In : DARVES-BORNOS JM (ed). Problèmes psychiatriques en gynécologie obstétrique. Masson, Paris, 2000, 237-247

HEWITT-TAYLOR J. Parents' views of their children who have complex health needs. *Paediatr Nurs* 2008, **20** : 20-23

HEWITT-TAYLOR J. Children who have complex health needs: parents' experiences of their child's education. *Child Care Health Dev* 2009, **35** : 521-526

HINTERMAIR M. Children who are hearing impaired with additional disabilities and related aspects of parental stress. *Exceptional Children* 2000, **66** : 327-332

HOGG J. People with profound intellectual and multiple disabilities. Understanding and realising their needs and those of their carers. Paper prepared for the Scottish Executive Review of Services for People with Learning Disabilities, 1999

ININGER M, FAIVRE H, GROLAUD J, BOUZAT MH. Handicaps rares, histoires personnelles. *Revue de l'Apajh* 1999, 2-20

JANSSEN MJ, RIKSEN-WALRAVEN JM, VAN DIJK JPM, RUIJSSENAARS WAJJ. Interaction coaching with mothers of children with congenital deaf-blindness at home: applying the diagnostic intervention model. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2010, **104** : 15-29

JODELET D. Approches théoriques et méthodologiques des représentations. In : BEAUFILS B. (ed) Représentations et handicaps : vers une clarification des concepts et méthodes. *Flash information CTNERHI* 1990, **183** : 187-201

JOURDAN-IONESCU C, JULIEN-GAUTHIER F. Clés de résilience en déficience intellectuelle. In : IONESCU S. (ed). *Traité de résilience assistée*. Paris, PUF, 2011, pp. 283-325

JULLIAND AD. Deux petits pas sur le sable mouillé. Les Arènes, 2011

JUNIÈRE M. Accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille. Université Paris VI, Mémoire de DU, 2001, 51p

JUZEAU D. Vivre et grandir polyhandicapé. Paris, Dunod, 2010

KASAK AE, WOLCOX B. The structure and function of social support networks in families with handicapped child. *American Journal of Community Psychology* 1984, **12** : 645-661

KIRKHAM MA, SCHILLING RE, NORELIUS K, SCHINKE SP. Developing coping styles and social support networks: An intervention outcome study with mothers of handicapped children. *Child: Care, Health and Development* 1986, **12** : 313-323

LEVY J. Le bébé avec un handicap. Le Seuil, Paris, 1992

MAES B, BROEKMAN TG, DOSEN A, NAUTS J. Caregiving burden of families looking after persons with intellectual disability and behavioural or psychiatric problems. *Journal of Intellectual Disability Research* 2003, **47** : 447-455

MAES B, LAMBRECHTS G, HOSTYN I, PETRY K. Quality-enhancing interventions for people with profound intellectual and multiple disabilities: a review of the empirical research literature. *J Intellect Dev Disabil* 2007, **32**(3):163-178

MASPOLI MA, MISSONNIER S, FOUCAUD P, SAMIE FOUCARD M, BERGIS O. Quand la filiation est impossible à assumer : de l'abandon de l'enfant à son accompagnement vers une famille adoptive. *Contraste* 1996, N°4

MCCONKEY R, TRUESDALE M, CONLIFFE C. The features of short-break residential services valued by families who have children with multiple disabilities. *Journal of Social Work* 2004, **4** : 61-75

MELLIER D. La vie émotionnelle et souffrance du bébé. Dunod, Paris, 2002

MERCIER M, IONESCU S, SALBREUX R. Approches interculturelles en déficiences mentales. Presse universitaires de Namur, 1996

MERCIER M. Vie affective et sexuelle des personnes déficientes mentales. Presse universitaires de Namur, 2006

MIMOUNI A. Questionnement éthique dans l'éveil de coma : Un cheminement nécessaire au processus de subjectivation du patient et...du soignant. *Pratiques Psychologiques* 2010, **16** : 61-71

- MINUCHIN S. Families and family therapy. Cambridge Harvard University Press, 1974
- MINUCHIN S. Familles en thérapie. Puf, Paris, 1983
- MINUCHIN S, BAKER L, ROSMAN BL, LEIBMAN R, MILMAN L, TODD TC. A conceptual model of psychosomatic illness in children, family organisation and family therapy. *Archives of General Psychiatry* 1975, **32** : 1031-1038
- MINUCHIN P, COLAPINTO J, MINUCHIN S. Travailler avec les familles démunies. ESF, Paris, 2000
- MISSONNIER S, CICCONE A, KORFF-SAUSSE S, SCELLES R. Honte et culpabilité dans la clinique du handicap. Erès, Toulouse, 2011
- MISONNIER S, BLAZY M, BOIGE N, PRESMES N, TAGAWA O. Manuel de psychologie clinique de la périnatalité. Masson, Paris, 2012
- MOULIN B. Prise en charge d'un enfant atteint d'une maladie rare : place et rôle de l'accompagnement associatif. *Face à Face* 2007, **10** : 1-4
- NEUBURGER R. Mythe familial. ESF, Paris, 1995
- NOLAN KJ, CAMFIELD CS, CAMFIELD PR. Coping with Dravet syndrome: parental experiences with a catastrophic epilepsy. *Dev Med Child Neurol* 2006, **48** : 761-765
- PARENT G, PARÉ C. Analyse des besoins et mesure de la qualité de vie de personnes présentant une surdité associée à une déficience intellectuelle (SADI). *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2003, **14** : 5-39
- PETITPIERRE G. Évaluation des compétences de la personne polyhandicapée: comment regarder pour mieux voir ? Communication présentée à la Journée d'étude du Groupe Polyhandicap France « Comment m'apprendre? ». Les compétences cognitives des enfants et adultes polyhandicapés, Paris UNESCO, 17-06-2008
- PETRY K, MAES B. Description of the support needs of people with Profound Multiple Disabilities Using the 2002 AAMR System: An overview of literature. *Education and Training in Developmental Disabilities* 2007, **42**(2): 130-143
- PETRY K, MAES B, VLASKAMP C. Measuring the quality of life of people with profound multiple disabilities using the QOL-PMD: first results. *Res Dev Disabil* 2009a, **30** : 1394-1405
- PETRY K, MAES B, VLASKAMP C. Psychometric evaluation of a questionnaire to measure the quality of life of people with profound multiple disabilities (QOL-PMD). *Res Dev Disabil* 2009b, **30** : 1326-1336
- PETRY K, KUPPENS S, VOS P, MAES B. Psychometric evaluation of the Dutch version of the Mood, Interest and Pleasure Questionnaire (MIPQ). *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1652-1658
- POIZAT D. Le handicap dans le monde. Eres, 2011
- RAINA P, O'DONNELL M, SCHWELLNUS H, ROSENBAUM P, KING G, et coll. Caregiving process and caregiver burden: conceptual models to guide research and practice. *BMC Pediatr* 2004, **4** : 1

RAINA P, O'DONNELL M, ROSENBAUM P, BREHAUT J, WALTER SD, et coll. The health and well-being of caregivers of children with cerebral palsy. *Pediatrics* 2005, **115** : e626-e636

ROUSSEAU P. L'annonce du handicap : la parole du médecin aux parents. *Service social dans le monde* 1991, **1-2** : 79-90

ROY J. Le bébé handicapé et sa famille. Puf, Paris, 1995

ROY J. De l'annonce du handicap à la socialisation de l'enfant : le parcours des parents d'un enfant handicapé. *Contraste* 1996, **4** : 167-178

RUFFIOT A. La thérapie psychanalytique de couple. Dunod, Paris, 1984

RUMEAU-ROUQUETTE C, DU MAZAUBRUN C, CANS C, GRANJEAN H. Définition et prévalence des polyhandicapés à l'âge scolaire. *Archives de Pédiatrie* 1998, **5** : 739-744

SALBREUX R, DENIAUX JM, TOMKIEWICZ S, MANCIAUX M. Typologie et prévalence des handicaps sévères et multiples dans une population d'enfants. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence* 1979, **27** : 5-28

SALBREUX R. Les multihandicapés : ambiguïté des concepts, essai de clarification à la lumière d'études épidémiologiques. In : Polyhandicap. Éditions Gercepimoc, Hyères, 1987

SALBREUX R. Analyse microstructurelle des aspects médicaux du polyhandicap chez l'enfant. Communication au XIX^e Congrès International de Pédiatrie, Paris, 1989

SALBREUX R. Les polyhandicapés : bases épidémiologiques. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 1996, **7(1)** : 59-73

SAULUS G, WOLF D, BASTIANI A, BOULLE M, RIVOIRA L, SVENDSEN FA. Le concept élémentaire de polyhandicap. 2006, communication personnelle, non publié

SAULUS G. La clinique du polyhandicap comme paradigme des cliniques de l'extrême. In : Les cliniques de l'extrême. L'Esprit du Temps, Champ Psychosomatique 2007, 152p

SAULUS G. Modèle structural du polyhandicap ou : comment le polyhandicap vient-il aux enfants ? In : La psychiatrie de l'enfant. Tome LI, Fascicule 1, PUF, Paris, 2008

SAULUS G. Le concept d'éprouvé d'existence. Contribution à une meilleure lecture des particularités psycho-développementales du polyhandicap. In : La vie psychique des personnes handicapées. KORFF-SAUSSE S (ed). Eres, 2009, 27-44

SAULUS G. Votre enfant est un légume. Des conditions nécessaires à toute pratique clinique en situation de handicap extrême. In : Cliniques du sujet handicapé. KORFF-SAUSSE S, CICCONE A, MISSONNIER S (eds). L'Harmattan, Paris, 2010, 209-218

SAUSSE S. Le miroir brisé : l'enfant handicapé et sa famille. Calmann-Lévy, Paris, 1996

SCELLES R. Tutelles aux majeurs protégés et fratrie : la nécessité d'instaurer une réflexion sur la protection de la personne handicapée adulte. Handicaps et inadaptations. *Les Cahiers du CTNERHI, Revue de Sciences Humaines et Sociales* 1998, **77** : 58-77

SCELLES R. Famille et handicap : prendre en compte des spécificités du trauma de chacun. In : CICCONE A, KORFF SAUSSE S, MISSONNIER S, SCELLES R (eds). Cliniques du sujet handicapé. Eres, 2007, 13-37

SCELLES R. Dire ou ne pas dire en famille : réflexion sur le processus de subjectivation du handicap par les enfants au sien de la fratrie. *Nouvelle Revue de Psychanalyse* 2008, 1 : 485-501

SCELLES R. Liens fraternels et handicap. De l'enfance à l'âge adulte. Eres, 2010

SCELLES R, PETIT PIERRE G. Évaluation cognitive du sujet polyhandicapé. Dunod, 2012

SELVINI-PALAZZOLI M, BOSCOLO L, CECOHIN G, PRATA G. Paradoxe et contre-paradoxe. ESF, Paris, 1980

SPECK RV. L'intervention en réseau social : les thérapies de réseau, théorie et développement. In : les pratiques du réseau. ELKAÏM M. (ed). 1987

STERN DN. Mère, enfant. Les premières relations. Mardaga, Bruxelles, 1977

STICKER JH. Corps infirmes et sociétés. Aubier, Paris, 1982

STICKER JH. Itinéraire d'une définition. *Informations sociales* 1995, 42 : 8-21

TAANILA A, SYRJALA L, KOKKONEN J, JARVELIN MR. Coping of parents with physically and/or intellectually disabled children. *Child Care Health Dev* 2002, 28 : 73-86

TISSERON S. Tintin chez le psychanalyste. Aubier, Paris, 1985

TITRAN M. Naître pour vivre. *Les cahiers du nouveau-né* 1983, 6 : 53-69

TITRAN M. Bientraitance parentale et grande précarité. *Pratiques psychologiques* 2004, 65-79

TOMKIEWICZ S. Tolérance et équilibre des parents de l'enfant arriéré. *Bulletin de psychologie* 1972, 302 : 1940-1947

TOMKIEWICZ S. La vie des parents d'enfants handicapés. *Pédiatrie* 1987, 42 : 375-382

TOMKIEWICZ S. L'évolution des attitudes des familles des handicapés mentaux : de la famille objet à la famille sujet. In : Handicaps, handicapés, le regard interrogé. GARDOU C. (ed). Érès, 1991

UDWIN O, HOWLIN P, DAVIES M, MANNION E. Community care for adults with Williams syndrome : how families cope and the availability of support networks. *Journal of Intellectual Disability Research* 1998, 42 : 238-245

UNION EUROPÉENNE. Euforpoly II : Europe formation polyhandicap. Programme communautaire Leonardo da Vinci, 2000-2001. 2001, 126p

VAGINAY D. Accompagner l'enfant trisomique. *Chroniques sociales*, 1997, Lyon

VAGINAY D. Trisomie 21. Transmission et intégration : pour quelle éthique. *Chroniques sociales*, 2000, Lyon

VAGINAY D. Comprendre la sexualité des personnes handicapées. *Chroniques sociales*, 2001

WEBER A. Données de cadrage concernant l'aide dans les deux enquêtes Handicap-Santé-Ménages et Handicap-Santé-Aidants. In : Les aidants familiaux. BLANCA (ed). PUG, 2008

WHITE-KONING M, ARNAUD C, BOURDET-LOUBÈRE S, BAZEX H, COLVER A, GRANDJEAN H. Subjective quality of life in children with intellectual impairment-how can it be assessed? *Dev Med Child Neurol* 2005, **47**(4) : 281-285

WHITE-KONING M, GRANDJEAN H, COLVER A, ARNAUD C. Parent and professional reports of the quality of life with cerebral palsy and intellectual impairment. *Dev Med Child Neurol* 2008, **50** : 618-624

WINICOTT DW. La mère ordinaire normalement dévouée. In : Le Bébé et sa mère. Paris, Payot, 1992

ZRIBI G, SAFARTY J. Le vieillissement des personnes handicapées mentales. Presse de l'EHESP, 2003

ZUCMAN E. Famille et handicap : reconnaître et éviter le sur-handicap des familles. *Cahier du CTNERHI* 1982, **18** : 22-30

ZUCMAN E. Impact du polyhandicap de l'enfant sur la famille et sur les professionnels. In : Le polyhandicap. PONSOT G. (ed). CTNERHI/AH-HP, Paris, 1995, 87-89

ZUCMAN E. Autour de la personne (poly)handicapée. Les enjeux de la rencontre entre familles et professionnels. *Reliance* 2007, **26** : 68-74

ZUCMAN E, SPINGA J. Les enfants atteints de handicaps associés. Rapport d'un groupe d'étude du CTNERHI Comité technique national d'étude et de recherche sur les handicaps intellectuels. PUF, Paris, 1985

8

Surdicécité

Depuis la reconnaissance de personnes présentant une surdicécité au XIX^e siècle, cette situation de handicap a considérablement évolué au niveau de ses causes, de ses formes d'expression, des contextes sociologiques où elle s'exprime, des paradigmes scientifiques qui cherchent à la décrire et des modalités d'intervention. Son rattachement à la notion de handicap rare s'inscrit dans une chaîne conceptuelle qui a déjà traversé plusieurs phases historiques dans les représentations du handicap.

La surdicécité, un concept résilient

Les expériences d'éducation d'enfants sourdaveugles sont documentées depuis la fin du XIX^e siècle (Enersvedt, 1996) : Helen Keller aux États-Unis, les sœurs Marie et Marthe Heurtin, à Poitiers. La double déficience de ces enfants constituait un défi pour leurs éducatrices dont les compétences s'appliquaient jusqu'alors à des enfants « seulement » sourds ou « seulement » aveugles. Inaptes à bénéficier des contextes habituels d'éducation, ces enfants « sourdaveugles » avaient besoin de dispositifs éducatifs spécifiques. Qu'ils soient sourds profonds et aveugles complets n'était pas mis en doute par les professionnels de l'éducation des sourds ou des aveugles, ce qui n'était pas nécessairement le cas pour d'autres professionnels. C'est ainsi que les parents de Marie Heurtin virent leur fille rejetée par un établissement parce qu'elle « voyait parfaitement » mais « était idiote » (Arnoult, 1948 p 38). À cette époque, les méthodes d'éducation reposaient essentiellement sur les techniques destinées aux aveugles (braille) additionnées à celles pratiquées avec les sourds (langue des signes, dactylogogie) en les transposant, si nécessaire, dans la modalité tactile (Arnoult, 1948). La communication était alors essentiellement perçue comme une affaire de langage et les premiers rapports éducatifs mettaient en exergue le moment où l'enfant fait le lien entre un objet et un mot qu'on lui prononce dans la main (en langue des signes ou en épelant avec l'alphabet dactylogologique). Communiquer, c'était faire usage de la langue, celle-ci étant conçue comme la somme des mots et des règles syntaxiques qu'elle comporte. L'ajustement pédagogique consistait donc à rendre ces mots accessibles dans une modalité partagée (le toucher). On comprit très vite que le langage ne peut pas fonctionner sans une connaissance partagée d'un monde extérieur

accessible par le toucher, au cours d'expériences pratiques occasionnelles ou provoquées, où s'échangent des émotions, pour que les mots concrets et abstraits puissent prendre un sens. La dimension tactile est donc au tout premier plan et la surdicécité était une évidence solidement construite sur des intuitions pratiques.

De la fin du XIX^e siècle jusqu'au milieu du XX^e siècle, seuls un petit nombre d'enfants sourdaveugles sont éduqués en Europe et en Amérique du Nord (Enersvedt, 1996). Sont considérés comme « inéducables » les enfants présentant d'autres déficiences (retard mental, troubles considérés comme psychiatriques) qui les rendent incapables de profiter des dispositifs alors mis en place pour les sourdaveugles. Dans la deuxième moitié du XX^e siècle, on commence à s'intéresser à des catégories autrefois négligées comme les enfants ayant souffert d'une embryopathie rubéolique : leur double déficience sensorielle s'inscrit dans un contexte complexe (prématurité, problèmes de motricité fine, comportements stéréotypés, retard mental, cardiopathies...) où il n'est pas facile de distinguer ce qui caractérise les déficiences et ce qui découle des conditions d'interaction entre l'enfant et son entourage (Souriau, 2001). Les aspects somatiques relevant de l'anatomie (conduisant éventuellement à des interventions chirurgicales) semblent les plus simples à analyser, alors que les déficiences sensorielles sont plus difficiles à mesurer du fait des problèmes de communication et de la rareté des systèmes objectifs d'évaluation. Quant aux problèmes de comportement et de communication, comment distinguer ceux relevant du tableau étiologique, ceux indiquant la présence d'une pathologie associée (autisme, psychose) où ceux découlant de dysfonctionnements au niveau des interactions entre l'enfant et son environnement humain ?

À partir des années 1970, avec l'accueil des enfants présentant une surdicécité d'origine rubéolique par les services spécialisés, s'ouvre une nouvelle ère (Souriau, 2001) : il s'agit de prendre en compte un cadre de déficience intégrant des dimensions motrices et sensorielles plus nombreuses et plus complexes que la simple surdicécité, la gravité d'une déficience visuelle ou auditive ne pouvant plus se mesurer indépendamment des autres composantes du système sensorimoteur (Van Den Tillart et coll., 2000). Le profil communicatif de ces enfants ne peut pas non plus se construire sur la seule base du transfert vers la dimension tactile de systèmes de communication à caractère visuel ou auditif. Il doit prendre en compte la complexité du spectre des potentialités et des limitations sensorielles individuelles. Il constitue une synthèse dynamique où l'utilisation des restes visuels ou auditifs doit s'articuler avec la dimension tactilokinesthétique et prendre en compte les processus de traitement au niveau du système nerveux central, qu'il soit lui-même déficient (du fait de l'étiologie) ou qu'il soit soumis à de fortes surcharges en raison des déficiences périphériques. Enfin, sur le plan thymique et relationnel, l'entourage doit affronter les défis que constituent le repli sur soi, les

comportements auto-agressifs, les stéréotypies motrices, le manque de motivation, les comportements étranges... L'effort pour comprendre et donner sens à ces manifestations a sans doute considérablement stimulé l'élaboration de cadres théoriques et scientifiques mieux adaptés à la compréhension des phénomènes et à l'organisation des interventions.

Cette évolution a aussi une dimension sociologique : la surdicécité ne concerne plus seulement des cas individuels parfois très connus, mais des groupes, des institutions, des écoles où se côtoient des enfants aux profils variés et des personnels qui ne peuvent se contenter d'appliquer des méthodes connues et doivent construire de nouvelles approches (Souriau, 2001). Ces évolutions s'observent dans l'articulation entre paradigmes scientifiques et approches pédagogiques. Dans un premier temps, les approches comportementalistes basées sur le corpus scientifique des théories de l'apprentissage, ont tenté de résoudre la question de l'accès au symbolique et à la communication. Cette approche, dominante dans les pays anglo-saxons, a toutefois montré ses limites pour ce qui est de la compréhension et du traitement des problèmes comportementaux. C'est alors que la théorie de l'attachement, modèle qui intègre des données biologiques et sociales (Ainsworth, 1974), s'est révélée particulièrement adaptée à la compréhension de ces phénomènes et à l'élaboration de cadres d'intervention mieux ajustés et capables de réduire l'anxiété de base qui les sous-tend : on passe progressivement de l'application mécanique de procédures d'apprentissage à la construction de cadres relationnels faits de prévisibilité dans l'environnement, d'ajustements corporels et rythmiques, de sensibilité aiguisée aux expressions les moins visibles, approches plus conformes aux interactions naturelles des proches (Van Den Tillart et coll., 2000).

Au cours des années 1990, on constate les limites des approches mécanistes propres au béhaviorisme ou comportementalisme dans les domaines du langage et de la communication : à long terme, les enfants se montrent passifs, peu capables d'initiatives et stéréotypés dans leurs manifestations communicatives. Prises en charge et activités de recherche (pédagogiques et scientifiques) se réorientent alors progressivement vers d'autres champs scientifiques, par exemple les concepts et méthodes développés dans l'étude des compétences communicatives chez les tout-petits (pour ce qui a trait au développement des interactions) ou les paradigmes issus des travaux en sémiotique cognitive (pour ce qui est de la compréhension des expressions non verbales). Toutes ces recherches sont menées avec le souci de prendre en compte leur mode de correspondance avec les modèles développés en neurosciences (Souriau, 2000).

Alors que le champ de la surdicécité s'est historiquement construit sur l'expérience acquise auprès des enfants sourdaveugles de naissance, parallèlement, le monde de la surdicécité acquise ne cesse d'agrandir son territoire dans les pratiques de réadaptation et de recherche. Il y a 100 ans, parler de la surdicécité,

c'était faire référence à quelques cas individuels qui, pour la très grande majorité présentaient ce double handicap depuis leur naissance ou très tôt dans leur vie. Au début du XXI^e siècle, le monde de la surdicécité comprend une large majorité des personnes présentant une surdicécité acquise (liées à des maladies génétiques ou tout simplement au vieillissement) et une petite minorité de sourdaveugles congénitaux. Ces deux univers qui présentent à la fois de nombreux traits communs et de très grandes différences se revendiquent tous les deux comme appartenant au monde de la surdicécité. Les travaux présentés dans la suite de ce chapitre reflètent cette diversité de situations dont le tableau historique qui vient d'être présenté constitue la toile de fond.

Généralités sur la surdicécité

La surdicécité a fait l'objet de nombreuses définitions. L'une des plus pratiques est celle qu'utilise l'organisation Sense au Royaume-Uni : « On considère qu'une personne est sourdaveugle si la combinaison d'une déficience visuelle et d'une déficience auditive entraîne des difficultés pour la communication, l'accès à l'information et la mobilité.... Une personne qui ne présente qu'une déficience visuelle ou auditive peut utiliser la voie sensorielle valide pour compenser la perte de l'autre ; alors qu'une personne sourdaveugle ne dispose ni d'une vision ni d'une audition suffisantes pour faire cela »¹²³.

Depuis 1992, on tend à utiliser les néologismes « surdicécité » ou « sourdaveugle » (*deafblind*, *sordociego*...) pour souligner l'idée que la surdicécité est plus que l'addition de deux déficiences. Cet usage a été validé par l'association DBI (*Deafblind International*)¹²⁴ (Schwartz, 2009).

On considère qu'il existe 4 catégories de sourdaveugles (Souriau, 2000 et 2001) :

- les personnes qui naissent avec la double déficience visuelle et auditive ;
- celles qui naissent sourdes et deviennent aveugles ;
- celles qui naissent aveugles et deviennent sourdes ;
- celles qui deviennent tardivement sourdaveugles.

Les taux de prévalence estimés se situent entre 5 et 11 pour 100 000 dont au moins 2/3 sont des surdicécités acquises (Schwartz, 2009).

Le 1^{er} avril 2004, une déclaration écrite (1/20 014) a été adoptée par le Parlement Européen. Signée par 323 députés, elle appelle les États de l'Union à reconnaître la surdicécité comme handicap spécifique (Drescher, 2004).

Les causes de la surdicécité sont multiples (Chen, 2004 ; Holte et coll., 2006) (tableau 8.I).

123. http://www.sense.org.uk/help_and_advice/social_services/info_for_social_services/faq

124. DBI : *Deafblind International* est une association mondiale de promotion des services en direction des personnes sourdaveugles. <http://www.deafblindinternational.org/>

Tableau 8.1 : Causes de la surdicécité

Maladies génétiques et chromosomiques	Syndrome d'Alport, syndrome d'Astrom, syndrome de Bardet-Biedl, syndrome Charge, syndrome de Cockayne, syndrome de Cornelia de Lange, syndrome de Flynn-Aird, syndrome de Goldenhar, syndrome de Hallgren, syndrome de Hurler, syndrome de Kearns-Sayre, syndrome de Laurence-Moon, syndrome de Lowe, anomalies mitochondriales, mucopolysaccharidoses, syndrome de Norrie, syndrome de Refsum, syndrome de Stickler, syndromes avec microcéphalie et hydrocéphalie, trisomie 13, 18 et 21, syndrome de Turner, syndrome de Usher, syndrome de Waardenburg, syndrome de Zellweger
Infections congénitales	Cytomégalovirus, encéphalite, herpes, HIV (sida), embryopathie rubéolique, syphilis, toxoplasmose
Agressions fœtales	Alcoolisme fœtal, hyperbilirubinémie, médicaments ototoxiques, thalidomide
Causes postnatales	Asphyxie, encéphalite, traumatisme crânien, herpes, HIV (sida), hypothyroïdie, rougeole, méningite, oreillons, scarlatine, accident vasculaire cérébral, tumeur

Il est difficile de trouver des statistiques claires sur le poids de chacune de ces étiologies à l'intérieur de la population des sourdaveugles, d'autant plus que des évolutions importantes ont eu lieu au cours des 40 dernières années au niveau de leur prévention, de leur détection et de leur déclaration. Certaines étiologies sont beaucoup plus fréquemment observées et étudiées : l'embryopathie rubéolique, le syndrome Charge, le syndrome de Usher. Elles sont très représentées dans les travaux de recherches et publications relatifs à la surdicécité parce que les autres causes sont beaucoup plus dispersées et isolées dans les effectifs des dispositifs (établissements, services et autres structures de prise en charge) qui traitent de la surdicécité. On peut toutefois citer quelques données : dans les années 1970, l'embryopathie rubéolique concernait les 2/3 des 24 enfants accueillis au Centre d'éducation spécialisée pour sourdaveugles (Cessa) de Larnay. Depuis, l'étiologie rubéolique a presque disparu, mais elle est encore très présente dans les structures pour sourdaveugles adultes congénitaux. Le syndrome de Usher représente un pourcentage beaucoup plus important de la population. Par exemple, parmi les 323 usagers sourdaveugles suivis par l'Institut de réadaptation en déficience physique de Québec (IRDPQ), 50 % étaient atteints de la maladie de Usher et 4 % seulement présentaient une surdicécité congénitale. Ces données doivent se lire dans un contexte où les deux tiers des usagers répertoriés avaient plus de 65 ans (Cote et Cloutier, 2005). En fait les chiffres évoluent autant en raison de changements dans la sphère médicale (par exemple : vaccin contre la rubéole) que d'évolutions à caractère sociologique : il n'y avait pas moins de syndromes de Usher il y a 50 ans, mais ils n'étaient pas

ANALYSE

répertoriés comme tels, du fait que leurs besoins n'étaient pas perçus de la même manière.

La connaissance de ces maladies s'est construite sur les influences réciproques entre la recherche médicale, l'expérience pratique des sujets et les observations des personnes qui les entourent. La connaissance des caractéristiques somatiques liées à ces maladies permet en effet d'orienter le travail d'intervention, et réciproquement, les observations faites en milieu naturel donnent des pistes pour les investigations à caractère médical. Les stratégies d'intervention impliquent :

- une connaissance des caractéristiques générales de la maladie ;
- une connaissance du mode d'expression de la maladie pour un sujet donné ;
- la reconnaissance des stratégies adaptatives dans lesquelles s'engagent les sujets ;
- l'ouverture et la créativité nécessaires à l'exploration de voies nouvelles et ajustées.

La qualité des interventions repose donc sur la capacité des proches, des aidants et des professionnels à intégrer des connaissances générales sur la maladie et des données individuelles en termes de stratégie adaptative. D'une façon générale, on observe d'un côté, la construction progressive d'un consensus sur la description strictement médicale, et d'un autre côté, l'absence d'unanimité sur les stratégies d'intervention, y compris quand elles émanent du corps médical. Ces différences s'expliquent probablement par la variabilité interindividuelle et par la difficulté à faire le lien entre des conditions médicales (qui peuvent évoluer) et des approches éducatives ou adaptatives qui doivent tenir compte de l'ensemble des paramètres impliqués, à savoir la totalité des déficiences (et les interactions entre elles) en lien dynamique avec le milieu humain où elles s'expriment. Une stratégie d'intervention n'est pas une somme de prescriptions dont chacune serait liée à une déficience particulière mais une démarche d'ensemble et évolutive qui tient compte des engagements mutuels entre la personne et son milieu.

La rubéole

L'infection par le virus de la rubéole pendant les premiers mois de grossesse peut être à l'origine de malformations congénitales. C'est en 1941, en Australie, à la suite d'une importante épidémie de rubéole, que Norman McAlister Gregg (McAlister, 1941), un ophtalmologiste australien de Sydney, a montré le lien entre les cataractes congénitales observées à la naissance et la rubéole de la mère pendant la grossesse. Le virus de la rubéole est susceptible de provoquer une ou plusieurs des atteintes suivantes :

- surdité neurosensorielle ;
- anomalies oculaires telles que cataracte, rétinopathie ou glaucome ;

- cardiopathie ;
- atteintes du système nerveux central.

Quand ces atteintes sont présentes simultanément, on parle de syndrome rubéolique congénital.

Pour les familles et les éducateurs, le comportement des enfants présentant un syndrome rubéolique congénital a constitué un énorme défi. Beaucoup d'entre eux manifestaient des comportements difficiles à réguler et les méthodes habituellement appliquées aux enfants sourdaveugles se révélaient en partie inadéquates. Un travail très important mené en Australie par Jan Van Dijk et Heather Hewitt (Van Dijk, 1982) a permis de mieux comprendre le problème. Les auteurs ont étudié le développement de 81 enfants nés pendant l'épidémie australienne de rubéole des années 1960 et présentant une surdit . Dix huit de ces enfants sourds avaient aussi une cataracte bilat rale et constituaient le groupe de sourdaveugles. Trois param tres ont  t   tudi s : la dur e de la grossesse, le moment de l'infection par le virus et le poids de l'enfant   la naissance. L'objectif  tait de rechercher un lien possible entre ces param tres et la pr sence de comportements de type autistique, les difficult s d'apprentissage, le d veloppement moteur et la difficult    communiquer ou   apprendre   parler. Il a  t  d montr  que les trois variables avaient un impact sur le d veloppement : plus le virus intervenait t t pendant la grossesse, plus le d veloppement se trouvait perturb . En plus de ces trois facteurs, la cataracte s'est aussi r v l e un facteur de perturbation tr s important. Suite   ce travail, les auteurs ont recommand  que les enfants concern s b n ficient d'une attention particuli re dans les domaines de la motricit , des interactions et de la communication et de l'usage de la vision r siduelle. Dans une  tude portant sur l' volution   long terme de ce groupe (Van Dijk et coll., 1991), les auteurs ont constat  une grande variabilit  dans les profils de d veloppement, au point de cat goriser ces enfants en « vainqueurs » ou « victimes ». Ne pouvant expliquer ces diff rences par les seules conditions de d ficience physique   la naissance, ils se sont int ress s aux effets des styles de relation sociale sur les processus de d veloppement. Ceci les a conduit   introduire dans le champ de la surdic cit  les paradigmes scientifiques d velopp s   partir de la notion d'attachement (Bowlby, 1968 ; Ainsworth, 1974). Cette approche th orique se r v lait en effet apte   d crire comment la gravit  et la complexit  des d ficiences pouvaient mettre en difficult  l'enfant et ses proches dans la mise en place du lien de s curit  n cessaire   tout d veloppement harmonieux. Un attachement de qualit  chez les humains repose sur la capacit  de l'adulte   percevoir les expressions de l'enfant et   y r agir de fa on adapt e du point de vue du contenu et du *timing*, t che particuli rement difficile quand les syst mes sensorimoteurs des partenaires ne sont pas d'embl e synchrones en raison des d ficiences sensorielles et motrices de l'enfant. La th orie de l'attachement a ouvert la voie   des modalit s d'intervention qui donnent toute sa place   la dimension  motionnelle dans la mise en place des apprentissages (Van Den Tillart et coll., 2000).

La rubéole actuellement

En France, grâce au plan de vaccination mis en place en 1970 et modifié en 1983 et 2005, le nombre d'infections rubéoleuses diagnostiquées durant la grossesse est inférieur à 10 cas par an depuis 2006. Aucune infection congénitale n'a été diagnostiquée en 2008 (recensement par le réseau Rénarub). Il n'est toutefois pas certains que tous les cas soient effectivement recensés¹²⁵. Au Royaume-Uni, 8 enfants présentant un syndrome rubéolique congénital ont été signalés sur la période 1999-2002, dont 5 sont nés de mamans qui avaient contracté la rubéole en début de leur grossesse en Afrique ou en Asie (Tookey, 2002). La rubéole reste donc un sujet d'actualité d'autant plus que les enfants nés pendant les années 1960 sont maintenant des adultes vieillissants pour lesquels des évolutions tardives viennent compliquer le tableau : diabète sucré, atteintes thyroïdiennes, déficit de l'hormone de croissance, troubles du comportement (Dontigny et coll., 2008).

Le syndrome Charge

Le syndrome Charge (Blake et Prasad, 2006) a été décrit pour la première fois en 1979 par Hall à partir de l'atrésie des choanes (Hall, 1979) et par Hittner (Hittner et coll., 1979) à partir des colobomes. D'abord connu comme syndrome de Hall-Hittner, cette association de déficiences a été appelée syndrome Charge par Pagon (Pagon et coll., 1981). L'acronyme « Charge » vient des mots anglais qui désignent les principales malformations observées :

- *coloboma* (colobome) ;
- *heart defects* (malformations du cœur) ;
- *atresia choanae* (atrésie des choanes) ;
- *retardation of growth and development* (retard de croissance et de développement) ;
- *genitourinary problems* (anomalies de l'appareil uro-génital) ;
- *ear abnormalities* (anomalies des oreilles).

En 1998, un groupe d'experts a défini 4 critères majeurs et des critères mineurs pour établir le diagnostic (Blake et Prasad, 2006).

Les 4 critères majeurs (les 4 C) sont :

- colobome oculaire (de la rétine, de l'iris ou de la choroïde) ; microphthalmie ;
- atrésie des choanes ;
- anomalies des nerfs crâniens : problèmes olfactifs, surdité neurosensorielle (la surdité est présente chez 80 % des sujets, Edwards et coll., 2002), paralysie faciale, problèmes de déglutition ;

- anomalies caractéristiques de l'oreille : malformation de l'oreille externe ou moyenne (malformation des osselets, otites séreuses) et problèmes sur les canaux semicirculaires et la cochlée...

Les critères mineurs sont :

- malformations cardiovasculaires ;
- hypoplasie génitale ;
- fente palatine ;
- fistule trachéo-œsophagienne ;
- traits caractéristiques du visage (front tombant, nez aplati) ;
- retard de croissance ;
- retard de développement (moteur, mental et langagier).

On considère que les sujets qui présentent les 4 critères majeurs ou 3 majeurs plus 3 mineurs sont atteints du syndrome Charge. Les estimations de prévalence vont de 0,1 à 12/10 000 (Blake et Prasad, 2006). Le syndrome Charge est dû à une anomalie de développement qui survient pendant le premier trimestre de la grossesse. Chez 75 % des patients, on observe une altération (mutation) du gène *CHD7*, situé sur le chromosome 8, mutation non transmise par les parents.

Les enfants qui présentent le syndrome Charge nécessitent souvent de nombreuses interventions chirurgicales et des soins médicaux prolongés pour restaurer ou améliorer entre autres, le fonctionnement cardiaque, le transit des aliments ou les fonctions sensorielles (Blake et Prasad, 2006). Le début de leur vie est donc très marqué par la prise en charge médicale. On observe aussi chez eux toute une série de « comportements » qui n'ont pas manqué d'interroger les parents ou les professionnels. Ainsi, sur la base d'un questionnaire rempli par 71 familles (de France, Angleterre, Italie et Espagne) et concernant des individus de 6 mois à 30 ans, certains traits de comportement ont été rapportés avec des fréquences variables dans différents domaines (sensoriel, moteur, niveau d'anxiété, contrôle de l'action, style relationnel). Ces traits pourraient faire penser à des troubles neuropsychiatriques appartenant par exemple au spectre autistique (Souriau et coll., 2005). Le syndrome Charge semble toucher toutes les dimensions de la vie organique (Strömlund et coll., 2005).

Toutes les études montrent une grande variabilité interindividuelle, ainsi les traits typiquement décrits ne sont pas toujours présents dans le syndrome. De plus, alors qu'on peut faire état légitimement de la présence de comportements « problématiques », il faut souligner le remarquable niveau d'adaptation atteint par un nombre important de sujets (par exemple dans le domaine de l'humeur ou du développement cognitif) eu égard au nombre et à la gravité des déficiences. Ainsi, Vervloed et coll. montrent que sur 27 sujets, ceux (19) présentant des problèmes cardiaques (y compris nécessitant une intervention chirurgicale) avaient moins de comportements de retrait et une humeur

meilleure que les autres ; de la même manière, les sujets qui avaient été nourris par sonde gastrique (13), manifestaient un comportement social plus positif (Vervloed et coll., 2006).

Quoiqu'il en soit, les comportements inhabituels fréquemment observés et affectant concrètement la vie des familles ont conduit à s'interroger sur leur origine : sont-ils liés à l'existence chez certains de ces enfants de troubles appartenant, par exemple, au spectre autistique ou sont-ils le résultat de stratégies adaptatives mises en œuvre par les sujets pour affronter les obstacles que représentent leurs déficiences dans leurs relations avec l'environnement physique et humain ? Cette question sera traitée dans une autre partie de ce texte dans la mesure où elle implique des questionnements méthodologiques et éthiques (voir partie « Surdicécité et pathologies mentales »).

Les syndromes de Usher

Les syndromes de Usher constituent la cause principale de la surdicécité. Ils appartiennent au groupe des maladies rares, avec une prévalence de 3 à 6 pour 100 000. D'origine génétique (9 gènes ont été identifiés), ils sont transmis selon le mode autosomique récessif (Blanchet, 2010). On en distingue trois types.

Le type 1 associe surdité profonde congénitale, atteinte vestibulaire et rétinite pigmentaire. Il représente 30 à 40 % des syndromes de Usher (Cohen et coll., 2007). À la naissance, l'enfant ne perçoit pas la voix humaine. Beaucoup d'adultes pratiquent la langue des signes. Les générations récentes bénéficient d'une implantation cochléaire. Un retard dans l'acquisition de la marche chez les sujets sourds est un bon indicateur de la présence d'un Usher type 1 (Loundon et coll., 2003 ; Cohen et coll., 2007). La rétinite pigmentaire se manifeste d'abord par une perte de la vision dans l'obscurité (observable pendant la première décade). Elle conduit à une réduction du champ visuel qui peut aboutir, dans de rares cas à une cécité complète.

Le type 2 associe surdité moyenne à sévère congénitale et rétinite pigmentaire. Il représenterait plus de 50 % des syndromes de Usher (Cohen et coll., 2007). À la naissance, l'enfant perçoit suffisamment la voie humaine pour accéder au français oral. Les symptômes de déficience visuelle se manifestent plus tardivement que dans le type 1.

Le type 3 associe surdité progressive et rétinite pigmentaire, l'atteinte vestibulaire étant variable. Il représenterait 1 à 40 % des syndromes de Usher selon les pays (Cohen et coll., 2007).

Selon Cohen et coll. (2007), il ne semble pas y avoir de lien phénotype-génotype. Les trois types traditionnellement cités n'ont pas de causes génétiques distinctes et il existerait des cas qui ne relèvent pas exactement de la catégorisation traditionnelle.

Le caractère évolutif des déficiences sensorielles impose la mise en place de stratégies d'adaptation dans les domaines de l'accès à l'information, de la

mobilité et de la communication (Souriau, 2001). Les personnes peuvent avoir recours à des aides techniques auditives (prothèses auditives, boucles magnétiques, systèmes d'amplification et de transfert des sons) ou visuelles (systèmes d'amplification visuelle). Elles doivent aussi réorganiser totalement leur système de perception (passage de la langue des signes visuelle à la langue des signes tactile ou de l'écrit en noir au braille). Ces réajustements exigent la mise en œuvre d'apprentissages relevant des techniques de basse vision ou de locomotion.

Sur le plan psychique, les sujets doivent faire face à la découverte progressive de l'évolution de leurs déficiences avec les conséquences que cela entraîne quant à leur maîtrise de l'accès au monde extérieur et dans la réorganisation de leur réseau relationnel. Il importe donc que les actions de réadaptation s'inscrivent dans une démarche intégrant la dimension psychique qui peut être prise en compte par les professionnels au cours de leurs activités de réadaptation, dans le cadre d'entretiens individuels de type aide psychologique, mais aussi dans des rencontres entre pairs favorisant le soutien mutuel (Souriau, 2001).

Évaluation des compétences neurosensorielles et des capacités de communication

Le problème des évaluations se pose dans deux contextes différents : la connaissance des individus (en vue d'un diagnostic) et celle des populations (à des fins de recherche). La complexité des configurations de déficiences et les obstacles à la communication amènent à faire des choix concernant le mode de participation des sujets au processus d'évaluation. Ces choix pourraient être catégorisés selon quatre approches comportant une participation croissante des personnes.

Recueil des informations auprès des tiers (membres de la famille ou professionnels qui connaissent le mieux la personne)

Cette approche semble motivée par deux raisons : soit il s'agit de décrire « objectivement » une situation pour déterminer l'accès à des droits ou des services, soit on considère que l'impossibilité de communication impose le recours à des informateurs.

Certains instruments visent à adapter aux conditions particulières de la surdicécité des échelles déjà existantes pour d'autres catégories de la population, tel l'outil psychométrique canadien (*interRAI Community Health Assessment and Deafblind Supplement*) adapté aux personnes sourdaveugles et destiné à évaluer leurs besoins, leurs points forts et leurs compétences. Cet instrument

dont la validité et la fiabilité ont été vérifiées, a pour but d'améliorer les conditions de fourniture de services pour ces personnes (Dalby et coll., 2009).

Le recours à des tiers est aussi utilisé pour étudier les caractéristiques d'une population dont les membres ne sont pas considérés comme en mesure de répondre eux-mêmes aux questions traitées. C'est le cas par exemple de l'étude de Salem-Hartshorne et Jacob (2005) portant sur le comportement des enfants présentant le syndrome Charge. L'outil utilisé est l'ABES (*Adaptive Behavior Evaluation Scale*) qui mesure les comportements d'autonomie et d'interaction sociale. Il s'appuie sur les déclarations des personnes qui connaissent bien l'enfant. Le test a été utilisé deux fois pour chaque enfant dans un intervalle de quatre ans, afin de mesurer les évolutions. Les résultats montrent que ces enfants ont des compétences plus larges et plus élevées que celles perçues à partir des études précédentes. Ils confirment aussi que l'âge de la marche apparaît comme un bon prédicteur des évolutions ultérieures.

Il existe aussi des situations mixtes où les réponses concernant les sujets sont données soit directement par les sujets eux-mêmes, soit par des tiers (parents ou professionnels) quand les sujets ne sont pas en mesure de répondre (il s'agit essentiellement des surdicécités congénitales). Les données recueillies sont traitées de la même manière quelle que soit leur origine. C'est le cas du travail de Möller (2003) qui cherche à analyser la qualité d'ajustement de la Classification internationale du fonctionnement (CIF) pour les personnes présentant une surdicécité. Trente-deux adultes de 19 à 92 ans ont participé à l'étude, sur la base de questionnaires et d'interviews (directes ou indirectes). Selon l'auteur, cinq situations ne sont pas prises en compte dans cette classification : les changements rapides pouvant survenir au niveau des fonctions selon les conditions environnementales (avec une rétinite pigmentaire, on peut utiliser sa vision avec un éclairage adapté, mais on est complètement aveugle, dans un contexte sombre ou trop éclairé) ; le refus de ne pas faire quelque chose par choix et non en raison de leur déficience (par exemple, une femme âgée qui décide de ne plus continuer à jouer aux cartes avec ses amis parce qu'elle ne peut plus les entendre et que ce n'est plus drôle du tout, le jeu est techniquement possible mais sans intérêt à cause des difficultés de communication) ; un temps requis pour la plupart des activités beaucoup plus long que la norme, ce qui a un fort impact sur la qualité de vie ; les problèmes de santé liés au handicap (par exemple l'extrême fatigue et les maux de tête éprouvés en raison des énormes efforts à produire pour voir et entendre pour les malvoyants et les malentendants) ; enfin, la classification ne fait aucune mention des obligations des personnes en situation de handicap (on parle de leurs besoins) alors que les règles standard des Nations Unies pour les personnes en situation de handicap considèrent que celles-ci ne peuvent être considérées comme participant pleinement à la société que si elles remplissent leurs propres obligations (Möller, 2003).

Observation directe et extérieure des personnes mais sans interaction directe avec elles

Dans les situations de handicap où la communication est difficile, la mesure des déficiences sensorielles pose problème car les tests habituellement pratiqués impliquent une participation active des sujets testés. Il est donc important de construire des outils d'évaluation qui ne dépendent pas de réponses conscientes des sujets. Ainsi, une étude portant sur 21 enfants sourdaveugles d'âge scolaire, compare l'efficacité des cartons de Teller et du *Cardiff Acuity Testing* pour les évaluations visuelles. Les deux systèmes présentent des efficacités équivalentes, avec une réserve pour les populations très gravement déficientes visuelles ou présentant un handicap moteur grave. Des études supplémentaires sont nécessaires auprès de ces populations (Johnson et coll., 2009). L'équivalence des résultats ouvre la possibilité pour les cliniciens de choisir l'une ou l'autre méthode en fonction des sujets examinés, cependant les auteurs recommandent l'utilisation des cartons de Teller pour les sujets dont les déficiences visuelles, motrices et cognitives sont plus importantes.

Recueil des informations auprès des sujets en utilisant des médiations

Un certain nombre d'évaluations nécessitent en tout état de cause la participation du sujet. Elles impliquent en effet que celui-ci se laisse toucher et se prête à des interventions présentant un caractère nécessairement intrusif. C'est souvent le cas pour les examens médicaux ophtalmologiques ou ORL, mais aussi pour l'évaluation de l'ensemble du complexe sensorimoteur. Ce problème est particulièrement brûlant pour les jeunes enfants sourdaveugles congénitaux. Dans ce cas, prendre beaucoup de temps est considéré comme une condition *sine qua non* pour une évaluation de qualité. On conseille au professionnel d'intégrer les gestes propres à l'examen dans une dynamique visant à compenser l'impossibilité pour l'enfant de se préparer à ces gestes par la voie visuelle ou auditive : se présenter d'abord en touchant une partie du corps où l'enfant est en confiance, « montrer » à l'enfant ce qu'il va se passer en faisant toucher les instruments utilisés, prendre le temps de jouer avec l'enfant pour établir une relation avec lui (en se faisant éventuellement conseiller par les parents sur le type de jeu à utiliser), le réconforter par des gestes d'apaisement après une intervention intrusive, ne jamais le saisir brusquement ni le restreindre sauf cas d'extrême urgence. Ces précautions – qui présentent l'avantage éthique de rechercher une forme de consentement chez l'enfant – visent surtout à éviter tout ce qui pourrait nuire au recueil de données fiables. Les données ainsi recueillies à propos de l'état des organes (sensoriels ou moteurs) sont reliées aux observations plus fonctionnelles fournies par des rééducateurs ou des proches afin d'identifier comment l'enfant construit ses stratégies sensorimotrices d'adaptation à l'environnement. La participation de l'enfant est d'autant mieux garantie que l'entourage évaluateur est à

l'écoute par son sens de l'observation et par sa capacité à générer des contextes d'interaction riches d'information et motivants (Holte et coll., 2006).

Il existe aussi des cas où la médiation vise à surmonter un obstacle essentiellement linguistique (par exemple pour les personnes présentant un syndrome de Usher). C'est ainsi que pour un examen visuel ou auditif (Hyvarinen, 2007), on recommande d'avoir recours à une interprétation « relais » qui prenne en compte le profil sensoriel et linguistique de la personne : pratique-t-elle la langue des signes ou la lecture sur les lèvres ? Quel est son champ de perception visuelle ? Le praticien doit être préparé à ces situations pour mettre en place le contexte de communication le plus favorable à la personne. Il doit aussi viser, dans ses investigations, à mieux décrire les conséquences fonctionnelles de l'état des voies sensorielles dans les domaines de la communication et de la mobilité. L'article ne dit pas explicitement si le recours à l'interprétation relais vise à garantir la participation du sujet (dimension éthique) ou seulement à recueillir des données fiables (dimension technique), mais la richesse des informations fournies laisse entendre que ces deux dimensions sont bien présentes. L'éthique et la technique peuvent d'ailleurs être considérées comme interdépendantes si on considère que la personne sourdaveugle a le droit d'attendre un examen visuel ou auditif de qualité.

Procédures participatives prenant pour base la dynamique des interactions communicatives

Plutôt que de se focaliser sur les déficiences, certaines études s'appuient sur la participation des sujets pour identifier des compétences hors normes. Ainsi, Arnold et Heiron (2002) montrent que l'encodage tactile de l'information semble plus efficace chez les sourdaveugles que dans la population ordinaire. Un courant de recherche en linguistique s'intéresse à la langue des signes tactile dont elle étudie la gestion des tours de parole et certaines différences morphologiques avec la langue des signes visuelle (Mesch, 2000 ; Schwartz, 2009). Certains travaux vont au-delà de la description et ont pour objectif de proposer des stratégies visant à optimiser la communication entre les personnes sourdaveugles et les autres. C'est le cas des travaux de Ritaa Lahtinen sur la communication haptique qui s'appuient sur un espace corporel de communication assimilant d'autres parties du corps que les mains et intégrant des éléments proprement linguistiques et l'imagerie corporelle (Lahtinen, 2008).

Les travaux qui viennent d'être cités concernent essentiellement les surdi-cécités acquises. Parallèlement, d'autres équipes ont cherché des procédures permettant la participation des personnes sourdaveugles congénitales. Elles se sont surtout intéressées aux processus de communication et se sont focalisées non sur l'individu isolé mais sur les interactions entre personnes sourdaveugles et partenaires (Rodbroe et Souriau, 1997). Elles présupposent que la

compétence communicative ne peut être évaluée qu'au niveau de l'échange, la compétence de la personne déficiente ne pouvant se révéler que sur le fond de la compétence adaptative du partenaire. Ces travaux s'appuient sur des modèles empruntés aux courants interactionnistes en psychologie développementale (Hauge et Hallan Tønnsberg, 1996), aux théories des espaces mentaux en sémiotique cognitive (Larsen, 2003), au dialogisme en linguistique et aux approches narratives en sciences cognitives (Daelman et coll., 1996 et 1999). Ces modèles permettent d'élaborer des outils favorisant l'analyse rigoureuse des corpus recueillis sous formes de séquences vidéo d'interaction. Le filmage et l'analyse de vidéos permettent d'effectuer des travaux de recherche sur les processus d'interaction et en même temps d'engager les personnels dans une dynamique de formation pratique et théorique (Janssen et coll., 2003). Une équipe regroupant des experts des Pays nordiques, des Pays-Bas et de la France a réalisé un corpus de 4 livrets comportant des textes et des vidéos traitant des problèmes de communication liés à la surdicécité congénitale. Un très large éventail de cas individuels est présenté en illustration des thèmes traités afin de rendre compte de processus généraux difficilement accessibles par les moyens statistiques du fait de la grande hétérogénéité de la population concernée. Ces livrets abordent les thèmes suivants :

- principes généraux d'intervention (Rodbroe et Janssen, 2006) ;
- contact et interactions sociales (Janssen et Rodbroe, 2007) ;
- construction du sens (Souriau et coll., 2008) ;
- transition vers le langage de la culture (Souriau et coll., 2009).

Ces procédures participatives s'inscrivent dans une démarche dite de psychologie de 2^e personne. Cette démarche appréhende l'autre au niveau des enjeux de relation entre soi et l'autre. Elle s'oppose aux approches de première personne (qui cherche à comprendre l'autre à partir de l'expérience personnelle de l'observateur) ou de troisième personne (qui considère l'autre comme un objet d'observation considéré seulement de l'extérieur) (Reddy, 2008 ; Hart, 2010).

Sur le plan éthique, les approches participatives ou de seconde personne devraient être privilégiées car elles garantissent la prise en compte de la perspective des sujets et permettent d'aller plus loin dans la connaissance des processus. Elles exigent une grande expertise de la part des évaluateurs partenaires mais s'articulent plus facilement aux dynamiques d'intervention. Comme le souligne Wolf-Schein (1998), les évaluations peuvent aboutir à un « étiquetage définitif, de mauvaises orientations et à des prophéties auto-réalisatrices » (p. 43). Chez des sujets très « différents », l'évaluation doit améliorer l'intervention et non effectuer des comparaisons dépourvues de sens avec une norme. Les approches de « troisième » et « deuxième personne » peuvent aboutir à des descriptions différentes, voire opposées ; ainsi, la centaine d'études de cas présentée dans les livrets publiés par Rodbroe, Janssen et

Souriau (Rodbroe et Janssen, 2006 ; Janssen et Rodbroe, 2007 ; Souriau et coll., 2008 et 2009) qui sont de type « deuxième personne », mettent en exergue les compétences communicatives des sourdaveugles de naissance alors que Prain et coll. (2010), dans un travail d'observation purement extérieur (type « troisième personne »), décrivent la même population comme rarement engagée dans des interactions communicatives. L'approche de « seconde personne » n'exclut pas d'autres approches (on peut avoir besoin d'examen « objectifs ») à condition que celles-ci ne restent pas isolées.

Une question se pose toutefois en amont des choix de méthodes : celle de la détection des personnes susceptibles de bénéficier d'évaluations et d'intervention appartenant au champ de la surdicécité. Il semble que dans ce domaine, les choses soient relativement satisfaisantes au niveau de la petite enfance du fait de l'importance des moyens médicaux et éducatifs mis en œuvre à cet âge et de l'engagement des familles dans la recherche des meilleures solutions pour leurs enfants (Murdoch, 2004). En revanche, il existe probablement de grandes zones d'ombre au niveau des dispositifs pour adultes lourdement handicapés. Ainsi, Fellingner et coll. (2009) ont soumis 224 personnes résidant dans un institut autrichien pour personnes atteintes de déficiences intellectuelles à des tests de vision et d'audition. Avant le test, 12,5 % étaient connues comme présentant une déficience auditive ; le pourcentage après le test passe à 46 %. Dans le domaine visuel, les chiffres évoluent de 17 % à 38,4 %. Concernant la surdicécité, les chiffres passent de 3,6 % à 21,4 %. La plupart des sujets sourdaveugles présentaient une déficience intellectuelle sévère. Cette étude révèle à quel point les déficiences sensorielles peuvent être ignorées chez les adultes déficients mentaux. Il serait important de vérifier si cet exemple est un cas isolé ou illustratif d'une situation générale.

Surdicécité et pathologies mentales

Il arrive qu'on observe chez des personnes sourdaveugles des comportements ou des structures de comportement qui font penser à des pathologies psychiatriques (autisme, psychose). Il existe logiquement trois possibilités pour comprendre l'origine des troubles observés :

- troubles s'ajoutant à la déficience sensorielle sans y être liés ;
- troubles et déficiences liés ayant la même source étiologique ;
- troubles manifestant des tentatives d'adaptation de la personne déficiente aux contraintes créées au niveau des interactions entre déficiences et environnement humain et matériel.

Hess-Rover et coll. (1999) décrivent un cas présentant le syndrome de Usher et ayant développé des troubles psychotiques. Ils discutent la possibilité de liens entre Usher et psychose sur la base de mécanismes génétiques (proximité

des loci) ou de possibles facteurs communs sur le plan pathophysiologique. Pour le cas présenté, ils décrivent le traitement utilisé sans pouvoir trancher la question de l'association ou non d'un lien de la psychose au syndrome de Usher (Hess-Rover et coll., 1999).

Une étude danoise a évalué l'importance des retards mentaux et des troubles de la personnalité ou du comportement chez 95 sourdaveugles congénitaux adultes (Dammayer, 2011). Elle est essentiellement basée sur un questionnaire envoyé à l'entourage professionnel ou familial. Pour 74 % des sujets, le questionnaire fait état d'un retard mental ou de troubles de la personnalité ou du comportement. Toutefois, les auteurs soulignent la très grande difficulté de distinguer ce qui relèverait des conséquences des déficiences sensorielles (au niveau de la personne elle-même et/ou de son entourage) ou de la présence d'une cause indépendante associée ou non à l'étiologie de la déficience sensorielle multiple.

Plusieurs études ont été menées chez des enfants présentant le syndrome Charge. Certaines s'appuient sur la description de quelques cas cliniques, d'autres travaillent sur des groupes de sujets.

Baratta et coll., sur la base de deux cas cliniques, présentent le syndrome Charge comme associant un tableau polymalformatif et des troubles psychiatriques variés, sans que soit déterminé si les troubles observés ont une genèse identique à celle des troubles proprement psychiatriques. Le traitement proposé consiste à associer une approche psychiatrique et une approche pédagogique dont les contours précis ne sont pas vraiment dessinés (Baratta et coll. 2008).

Bernstein et Denno ont utilisé la *Compulsive Behavior Checklist* pour 29 enfants présentant le syndrome Charge. La plupart d'entre eux s'avèrent présenter des comportements répétitifs compulsifs, sans que soit décrite leur genèse. S'appuyant sur une étude de cas, l'article propose un mode de traitement utilisant des approches comportementalistes et psychiatriques (Bernstein et Denno, 2005).

L'étude de Graham et coll. (2005) porte sur 14 enfants (des garçons) présentant le syndrome Charge. Ce groupe est comparé à des enfants présentant d'autres étiologies : trisomie 21, syndrome de Prader-Willi et syndrome de Williams. Dans le cas du syndrome Charge, on observe beaucoup de comportements qui ressemblent à des troubles du spectre autistique : retrait social, manque d'intérêt pour le contact avec autrui, faible recherche d'attention, hyperactivité et obsession de l'ordre. Ils diffèrent cependant des enfants appartenant au spectre autistique sur bien des points : le langage est retardé en raison des déficiences sensorielles, mais il n'est pas anormal (pas d'écholalie, pas de phrases automatiques ni d'inversion des pronoms). Ces enfants, en dépit des frustrations, ne sont pas agressifs et ne présentent pas de comportements stéréotypés ni de préoccupations inhabituelles. Leur répertoire d'activité et

d'intérêt n'est pas restreint. Les traits comportementaux qui ressemblent aux troubles du spectre autistique sembleraient donc causés par l'ensemble des déficiences sensorielles plutôt que par un trouble autistique primaire (Graham et coll., 2005).

L'étude de Hartshorne et coll. s'intéresse aux fonctions exécutives chez les enfants présentant le syndrome Charge (Hartshorne et coll., 2007). Quarante vingt dix huit enfants ont été examinés sur la base du *Behavior Rating Inventory of Executive Function* (BRIEF). Plus de la moitié d'entre eux présente des problèmes dans les domaines du changement, du contrôle, de l'inhibition ou de la régulation du comportement. Les difficultés à gérer les transitions, à résoudre les problèmes de façon flexible, à contrôler les tâches et ses effets sur les autres et à inhiber les comportements impulsifs peuvent expliquer certaines difficultés comportementales observées chez les enfants présentant le syndrome Charge.

Une autre étude de Hartshorne et coll. (2005) s'appuie sur les réponses à un questionnaire renvoyé par 160 familles provenant de différentes régions du monde. Il s'agissait d'examiner si les comportements semblables à l'autisme des enfants présentant le syndrome Charge ressemblent plus à ceux des enfants qui sont sourdaveugles, ou à ceux des enfants qui sont autistes, ou s'ils sont très spécifiques au syndrome Charge. Les réponses à l'*Autism Behavior Checklist* montrent que les structures de comportements des enfants présentant le syndrome Charge diffèrent de celles des enfants autistes et de celles des enfants sourdaveugles. Toutefois, la variance concernant le syndrome Charge s'est avérée plus importante que dans les groupes normatifs et 27,5 % des enfants présentant le syndrome Charge pourraient être classés dans la catégorie autiste. L'article conclut que reste ouverte la question de savoir si les comportements observés sont liés à l'autisme ou à d'autres causes spécifiques au syndrome Charge (Hartshorne et coll., 2005).

L'étude hollandaise de Hoevenaars Van den Boom et coll. (2009) tente de distinguer la surdicécité de l'autisme dans les cas où le retard mental est important. Deux groupes d'enfants sourdaveugles sont comparés : l'un avec autisme (DSM-IV) et l'autre sans. Tous présentent un déficit dans les domaines de l'interaction sociale, de la communication et du langage. Les enfants sourdaveugles avec autisme montrent un nombre significativement plus grand de difficultés dans les domaines de la réciprocité des interactions sociales, de la qualité des initiatives de contact et de l'utilisation adéquate des signaux et des fonctions communicatives. On ne retrouve pas de différence entre les deux groupes pour ce qui est de la quantité et de la persistance des comportements stéréotypés, la qualité du jeu et de l'exploration et des stratégies de résolution de problèmes. L'étude conclut à la possibilité de différencier, dans une certaine mesure, ce qui est lié à l'autisme ou à la surdicécité, tout en soulignant qu'un grand nombre de comportements apparemment similaires s'observe dans les deux groupes (Hoevenaars et coll., 2009).

Johansson et coll. (2006), sur la base d'une étude neuropsychiatrique méticuleuse portant sur 31 sujets présentant le syndrome Charge, montrent que les anomalies cérébrales existent dans les trois quarts des cas. Sur ces 31 sujets, cinq correspondent aux critères diagnostiques pour l'autisme, cinq sont considérés comme *autistic-like* et 7 présentent des traits autistiques. Le diagnostic d'autisme s'avère indécidable pour les 6 sujets considérés comme sourdaveugles. La discussion mentionne le fait que habituellement les anomalies observées chez les sourdaveugles relèvent plus du retard que des éléments autistiques intrinsèques (Johansson et coll., 2006).

Les études citées ci-dessus illustrent les tentatives de rattacher les comportements inhabituels observés chez les enfants présentant le syndrome Charge, à une catégorie diagnostique déjà connue (exemple : troubles du spectre autistique), ce qui permettrait d'en expliquer la cause et de mettre en œuvre des modes d'intervention connus. Cette démarche n'a pas abouti à des résultats clairs et incontestables. Dans le même temps, la progression des connaissances sur les caractéristiques de la maladie a permis de mettre en évidence l'extrême complexité des déficiences identifiables (dont le nombre et l'intensité varient énormément) auxquelles les sujets doivent faire face. La meilleure connaissance des déficiences présentes dans le syndrome Charge a permis de construire pour chaque sujet une image plus précise de sa situation et de mieux comprendre quel type de défi celui-ci doit affronter. On en est donc venu à interpréter ces comportements-défis (*challenging behaviours*) non comme des défis, mais comme une réponse au défi que représente l'adaptation au milieu physique et humain quand les déficiences imposent tant de limitations. Il est dès lors proposé de regarder ces comportements non comme des déviations par rapport à la norme, mais comme des tentatives d'adaptation dont il importe de reconnaître la validité (Brown, 2005) et qui comportent une dimension de communication que l'entourage peut saisir (Hartshorne et coll., 2005). Cette approche fait beaucoup moins l'objet de publications scientifiques, dans la mesure où elle repose sur le cumul d'expériences minutieusement décrites mais d'une grande variabilité. Quelques exemples tirés d'une longue liste (Brown, 2005) illustrent cette démarche :

« Tous les matins, un enfant de maternelle refusait de s'asseoir sur le plancher pour regarder l'enseignant raconter une histoire en langue des signes. Quand on lui eut fourni une chaise adaptée, l'enfant put s'asseoir, regarder avec un grand intérêt et participer de plus en plus activement ». Dans cet exemple, le refus de s'asseoir est une tentative de communication qui pointe vers une demande adaptative (la chaise adaptée permet d'adopter l'attitude corporelle qui favorise l'attention).

« Dans un jardin d'enfants, un enfant s'auto-agressait chaque fois qu'il était distrait ou énervé par un contact tactile ou un déplacement d'air provoqué par un passage derrière sa chaise. Une fois la chaise placée le dos contre un mur, les auto-agressions ont diminué et l'enfant s'est montré plus disponible aux

interactions sociales ». Ici, l'auto-agression peut être interprétée comme une tentative de communiquer un malaise lié à une hypersensibilité tactile. Elle a aussi une fonction adaptative, puisqu'elle vise à changer le contexte.

Ces processus d'adaptation prennent des formes multiples en fonction des individus et des situations. Ils ne peuvent pas être prédits par le diagnostic. Ils peuvent cependant être expliqués à partir des paramètres liés à la situation de déficience et au contexte ; leur compréhension s'appuie sur la connaissance des multiples formes que peuvent prendre les déficiences dans le cadre du syndrome. Une fois le diagnostic établi, on sait qu'un certain nombre de déficiences sont possibles ou probables (dans tous les registres sensoriels ou moteurs) mais elles doivent faire l'objet d'une évaluation individuelle, soit sur la base de méthodes objectives, soit par l'observation des comportements en situation.

La question de l'autisme comme caractéristique du syndrome est fréquemment posée dans le syndrome Charge. Une autre façon de poser le problème serait de regarder les dysfonctionnements sensoriels qui peuvent être présents dans l'autisme et qui pourraient générer les mêmes effets adaptatifs dans les deux diagnostics.

Évaluation des modes d'intervention

Les modes de vie des personnes sourdaveugles sont très divers. Dans le cas des surdicécités congénitales, le mode de prise en charge est très majoritairement institutionnel. Si, pour les enfants, le maintien en milieu ordinaire est le plus recherché du fait des évolutions idéologiques qui favorisent l'intégration, il n'en reste pas moins que des centres spécialisés se maintiennent dans de nombreux pays (développés ou non) comme alternative à l'accueil en milieu scolaire ordinaire quand celui-ci s'avère inadéquat. La très grande majorité des adultes sourdaveugles de naissance vit dans des lieux d'accueil, spécialisés ou non, avec des effectifs pouvant aller de plusieurs dizaines à quelques unités (en France, il s'agit de maisons d'accueil spécialisées, de foyers d'accueil médicalisés ou d'établissements ou services d'aide par le travail). Ces lieux de vie sont parfois associés à des dispositifs permettant une forme de travail. L'organisation interne cherche habituellement à s'ajuster à deux contraintes contradictoires : le droit légitime à décider de sa propre vie (*empowerment*) et la grande dépendance liée à la gravité des déficiences. Les personnes devenues sourdaveugles tendent, pour la plupart, à continuer à vivre dans le cadre qui était le leur, avant l'aggravation de leurs déficiences sensorielles. Certaines ont toutefois recours à des modes d'accueil institutionnel qui peuvent être plus favorables sur le plan de la communication et du lien social.

Par ailleurs, quel que soit leur cadre de vie, les personnes ont besoin que soient mises en œuvre des interventions individuelles en termes, par exemple, d'aides

techniques et/ou humaines ou de programmes d'apprentissage ou de réadaptation (apprendre à se déplacer, à effectuer de façon autonome des actes de la vie quotidienne, à utiliser des techniques de communication spécialisées).

Les modes d'intervention qui peuvent faire l'objet d'évaluations, fonctionnent à plusieurs niveaux. Certaines évaluations portent sur des interventions visant à restaurer une capacité déficiente. Ainsi, l'implantation cochléaire, technique coûteuse et sophistiquée (d'abord utilisée pour des personnes sourdes profondes sans « handicap associé ») a fait l'objet d'un certain nombre d'études dès que son application s'est étendue à d'autres populations au profil plus complexe. Elle semble donner de bons résultats chez les enfants sourds présentant des troubles associés, pour ce qui est de la perception auditive et de l'amélioration de la communication, même si on n'observe pas de progrès flagrant sur le plan du langage oral expressif (Berrettini et coll., 2008). L'effet serait aussi positif pour les personnes présentant un syndrome de Usher de type 1 en termes de qualité de vie (mais pas dans le domaine du langage) : les bénéficiaires seraient plus indépendants dans la vie que les non-implantés, mais plus dépendants des proches dans la détection des dangers potentiels du fait qu'ils n'ont pas l'habitude de recourir à des stratégies alternatives à l'audition (Damen et coll., 2006). Loundon et coll. montrent que, dans le cas du syndrome de Usher type 1, l'implantation est plus efficace avant l'âge de 9 ans pour ce qui est du langage. Il y a aussi amélioration du langage oral chez les implantés tardifs qui utilisaient déjà le langage oral (Loundon et coll., 2003). Chez les enfants sourdaveugles congénitaux (Dammeyer, 2009), on note une amélioration dans les domaines suivants : attention, réponses émotionnelles, utilisation des objets en interaction avec les adultes. Dans une étude portant sur 10 enfants présentant le syndrome Charge (Lanson et coll., 2007), on constate que l'implant n'a entraîné aucune complication chirurgicale et qu'il a permis d'améliorer les interactions entre l'enfant et son environnement mais sans effet notable au niveau du langage oral. Dans la plupart des cas cités, les améliorations constatées concernent les processus généraux de communication et de relation au milieu, et beaucoup moins le langage en tant que tel.

D'autres évaluations portent sur des outils visant à résoudre des problèmes techniques spécifiques : Bourquin et Moon (2008) évaluent l'efficacité des cartes de communication utilisées pour demander à traverser la rue. Ils démontrent que l'assistance des passants est d'autant plus rapide que la carte est grande. Gothelf et coll (2003) montrent que les personnes sourdaveugles peuvent améliorer leur *self-control* grâce à un entraînement à la relaxation et à l'utilisation d'images conçues pour guider leur autocontrôle. Horvath et coll. (2005) analysent les conditions d'aménagement des classes d'enseignement et des salles d'examen pour les personnes sourdaveugles scolarisées aux États-Unis. Ils soulignent la difficulté d'établir des normes du fait de l'hétérogénéité du groupe. Ils notent aussi que les sujets s'expriment plus par le refus de propositions que par l'expression de suggestions ou d'attentes. Ces

évaluations sont peu nombreuses et sont très loin de couvrir l'ensemble des activités potentiellement évaluables. De plus, leur validité reste limitée sur le plan méthodologique.

D'autres travaux portent sur l'évaluation de méthodes d'intervention à caractère plus holistique (soit sur la base des contextes de prise en charge, soit au niveau de la formation des personnels). Hatton et coll. (1995) comparent la qualité de la prise en charge pour des résidents adultes dans 4 contextes (unité spécialisée dans une institution, résidence service, unité spécialisée en habitat ordinaire, unité pour déficients mentaux). C'est dans les unités spécialisées en habitat ordinaire que les résidents bénéficieraient du meilleur service en termes de proximité sociale, de personnalisation, d'organisation d'activités, de quantité de contacts, de nombre de sorties et de durée d'activité. Dans une autre étude, Janssen et coll. (2003) ont mis au point une méthode visant à améliorer l'expertise des professionnels pour l'étayage des compétences communicatives chez les sourdaveugles congénitaux (*Diagnostic Intervention Model for Fostering Harmonious Interactions between Deaf-Blind children and their Educators*). Cette méthode forme les professionnels à détecter les signaux émis par les enfants, à accorder leurs attitudes en conséquence et à adapter le contexte d'interaction. Il s'agit en même temps d'une méthode de diagnostic, puisqu'elle vise à faire apparaître chez l'enfant des compétences qui ne peuvent s'exprimer que dans une interaction avec un partenaire lui-même compétent. Janssen et coll. (2006) ont étudié l'efficacité de l'entraînement individuel de l'éducateur à cette méthode (encadré par un éducateur expert). Janssen et coll. (2004) ont aussi vérifié qu'à long terme les effets sont durables tant au niveau des comportements interactifs qu'au niveau des comportements autonomes. Janssen et coll. (2007) ont enfin comparé l'entraînement individuel et l'entraînement en équipe et conclu à l'efficacité du système par équipe, bien qu'il ne puisse se substituer à l'entraînement individuel dans tous les cas.

Il est intéressant de souligner que les contextes culturels peuvent avoir des effets importants sur le développement de la personne. Ainsi, les enfants sourdaveugles nés en Ouganda se développeraient de façon plus harmonieuse que les Européens au niveau de la qualité de contact, du fonctionnement corporel et de l'accès à l'environnement en raison du caractère tactile et rythmique des interactions dans leur culture (Rodbroe, 2000).

Les publications traitant de l'évaluation des interventions sont peu nombreuses et dispersées. Dans la plupart des cas, les auteurs sont très engagés dans la pratique des méthodes ou outils qu'ils évaluent. Par ailleurs, une fois établie la validité d'une méthode d'intervention, on ne connaît pas pourquoi et comment elle se développe ou non dans la pratique. Enfin, le bouillonnement des pratiques éducatives et de réadaptation opère lui aussi un processus de sélection des méthodes qui repose plus sur le compagnonnage professionnel et l'imitation de modèles que sur des critères a priori objectifs. Un travail immense serait nécessaire pour évaluer les méthodes d'intervention et

pour décrire les autres processus de sélection mis en œuvre dans les pratiques sociales liées au handicap.

Qualité de vie

La qualité de vie des personnes sourdaveugles s'apprécie de trois manières : en interrogeant les proches, en consultant les personnes elles-mêmes ou en s'appuyant sur les études cliniques des interactions.

L'avis des familles

Petroff, dans une étude portant sur 97 parents de jeunes sourdaveugles interrogés à propos de la vie de leurs enfants après l'école, aboutit à plusieurs recommandations : ces jeunes ont besoin de services visant à développer leur potentiel communicatif et leurs capacités en lecture, et ce dans un contexte de pairs non handicapés ; ils ont aussi besoin de vivre des expériences professionnelles en milieu réel et d'être préparés à la transition entre milieu scolaire et vie d'adulte dès 14 ans et d'une façon individualisée (Petroff, 2001).

Lieberman et MacVicar (2003) décrivent les activités récréatives le plus fréquemment pratiquées par 54 jeunes sourdaveugles âgés de moins de 22 ans : natation, marche, balançoire, escalade et vélo. Les principaux obstacles rencontrés sont : la déficience sensorielle, le manque d'information, des difficultés d'organisation, le manque de personnel et un entourage de communication inadapté.

Parent et Paré (2003) ont interrogé les personnes « significatives » pour 19 personnes présentées comme ayant une surdicécité associée à une déficience intellectuelle. Ces personnes « significatives » perçoivent le sort des personnes sourdaveugles comme peu enviable, alors qu'elles disent les percevoir comme finalement satisfaites de leur situation et attendant peu de la vie. Cette contradiction met en exergue les limites des études de qualité de vie qui ne s'appuient que sur l'avis des proches et qui ne permettent pas vraiment de comprendre et de mesurer les enjeux de qualité de vie tels qu'ils sont vécus par les personnes directement concernées.

L'avis des personnes sourdaveugles

Damen et coll. (2005), à partir d'un questionnaire adressé à 93 patients présentant le syndrome de Usher et issus de sept pays d'Europe, montrent d'une part que les personnes présentant le syndrome de Usher de type 1 sont plus dépendantes de l'aide de tiers que les autres types et d'autre part, que la perte de

l'audition est vécue comme l'obstacle le plus important en termes d'autonomie et de sécurité (un grand nombre de patients font état de leur angoisse à l'idée de ne pas pouvoir détecter par l'audition les situations d'urgence).

À propos des loisirs, Lieberman et Stuart (2002), dans une étude portant sur 51 adultes, indiquent que 60 % se disent non satisfaits à cause de l'inadéquation des systèmes de transport, du manque de partenaires, de difficultés d'organisation et de manque de temps.

Möller et Danermark (2007), dans une étude suédoise, ont interrogé 34 élèves présentant une surdicécité postlinguale¹²⁶. Il en ressort que le principal obstacle à la participation est le manque de prise en considération des aides particulières qui permettent le suivi d'une scolarité normale (niveau d'éclairage, aides auditives, langue des signes plus lente, livres adaptés...).

Spécificités concernant les personnes sourdaveugles de naissance

Moss et Blaha (2001) traitent de la sexualité dans le contexte de la surdicécité ou du retard mental. Ayant fait le constat que les personnes sourdaveugles ne disposent pas des mêmes accès à la culture et aux règles sociales que les autres, ils conseillent les éducateurs pour aborder les questions suivantes : l'éducation sexuelle, le type d'intervention et d'instruction ; « la modestie » ; le toucher approprié, les frontières corporelles ; les règles menstruelles, la masturbation, les problèmes de santé, les agressions sexuelles.

Pour Morgan et coll. (2002), l'autodétermination, élément essentiel de la qualité de vie, exige des compétences techniques (exemples : communication, mobilité), une connaissance de l'environnement, une attitude personnelle positive (estime de soi), et des ressources (éducation, technologie, entourage affectif). Pour Rodbroe et Souriau (Souriau et coll., 2009), le premier facteur de qualité de vie (et d'autodétermination), ce sont les partenaires de communication dont les compétences sont décrites sur la base de trois catégories :

- compétences techniques (style narratif, ajustement au tempo, capacité à lire les expressions, maîtrise de la langue des signes, adaptation aux profils communicatifs individuels, connaissance de l'histoire de vie de la personne) ;
- attitudes (relâchement ajusté du contrôle, capacité à saisir les occasions, accueil des comportements comme des conduites adaptatives, non sous-estimation des potentiels, connaissance des sources d'information et de conseil) ;
- théoriques (sur la surdicécité, l'interaction sociale, la formation du sens et le langage).

Au cœur de la qualité de vie : la compétence des partenaires de communication

Quel que soit le sous-groupe auquel elles appartiennent, la qualité de vie des personnes sourdaveugles dépend en très grande partie des personnes avec lesquelles elles sont en contact. Il peut s'agir des membres de leur famille, mais aussi des professionnels auxquels ils ont l'habitude de recourir. Il est remarquable que les personnes sourdaveugles qui ont le mieux réussi à garder le contrôle de leur propre vie et à agir dans la cité, ont pu le faire grâce à des médiateurs (professionnels ou non) capables de les mettre en lien direct avec le monde extérieur sans interférer dans leurs décisions. Cette capacité de médiation ne se résume pas à une maîtrise technique (comme celle de la langue des signes tactile) ; elle exige une mise à jour permanente de la compréhension que l'on peut avoir du rapport au monde de la personne sourdaveugle. Quand un guide-interprète accompagne une personne sourdaveugle pour une promenade, il ne doit pas seulement lui traduire ce que disent des personnes éventuellement rencontrées, mais aussi lui rendre le contexte accessible et donc sélectionner ce qui, dans l'environnement, peut être proposé au contact et à l'exploration. L'accompagnateur doit ressentir les attentes et sensibilités de la personne qu'il accompagne pour lui permettre de se mouvoir dans le monde selon son propre point de vue. Il s'agit donc pour lui de s'effacer pour donner toute sa place à l'autre, tout en étant dans un état d'extrême proximité cognitive et émotionnelle. Cet équilibre entre une distance qui permet l'autonomie et la proximité qui permet la compréhension des attentes n'est pas facile à atteindre. Il s'agit d'un compagnonnage qui se construit au fil du temps et qui vaut pour toutes les catégories de personnes sourdaveugles. Il implique un au-delà de la compétence purement technique, à savoir, une confiance réciproque dans la capacité de l'un et de l'autre à se réajuster en permanence (y compris de la part de la personne sourdaveugle à percevoir les limites de son partenaire). La surdicécité est donc une situation de handicap extrême qui met bien en exergue un aspect de la nature de la liberté humaine : l'indépendance ne peut s'exercer que dans le cadre d'une interdépendance. Les dispositifs institutionnels, techniques ou sociaux mis en œuvre pour les personnes sourdaveugles ne trouvent leur pleine justification que dans cette perspective et leur validité varie en fonction des contextes socio-historiques mais aussi des évolutions du rapport au monde de chaque personne concernée. Et ce rapport au monde ne peut s'exercer que par la médiation de partenaires engagés et respectueux de la personne.

En conclusion, le concept de surdicécité a prouvé sa résilience tant au niveau des pratiques que des recherches. Cette situation de handicap n'a cessé de mobiliser les personnes sourdaveugles elles-mêmes, leurs proches et tous les acteurs de l'intervention et de la recherche pour inventer de nouvelles pratiques permettant l'accès à la communication, à l'information et à la mobilité. L'hétérogénéité des sujets, leur dispersion dans l'espace et les évolutions

rapides sur les plans épidémiologique et technique ne permettent pas aux chercheurs de travailler sur une population homogène et de mettre en œuvre facilement les critères de validation dont ils ont l'habitude. Les travaux présentés ici s'appuient sur des méthodologies variées dont la validité, souvent parcellaire, exige la mise en lien avec l'ensemble des travaux produits, y compris ceux à caractère clinique. Il importe aussi d'être conscient que les différents paradigmes présentés reflètent des systèmes conceptuels historiquement datés et géographiquement situés.

BIBLIOGRAPHIE

AINSWORTH MDS, BELL SM, STAYTON DJ. Infant-mother attachment and social development: Socialization as a product of reciprocal responsiveness to signals. In : The integration of a child into a social world. RICHARDS MPM (ed). New York, Cambridge University Press, 1974 : 99-137

ARNOLD P, HEIRON K. Tactile memory of deaf-blind adults on four tasks. *Scandinavian Journal of Psychology* 2002, **43** : 73-79

ARNOULT L. Ames en prison. Boivin & Cie. Paris, 26^e édition, 1948

BARATTA A, PERRIER E, SOLTANI S. Psychothérapie et syndrome de Charge. *Information psychiatrique* 2008, **84** : 163-168

BERNSTEIN V, DENNO LS. Repetitive behaviors in CHARGE syndrome: differential diagnosis and treatment options. *American Journal of Medical Genetics* 2005, **133A** : 232-239

BERRETTINI S, FORLI F, GENOVESE E, SANTARELLI R, ARSLAN E, et coll. Cochlear implantation in deaf children with associated disabilities: challenges and outcomes. *Int J Audiol* 2008, **47** : 199-208

BLAKE KD, PRASAD C. Charge syndrome. *Orphanet Journal of rare disease* 2006, **1** : 1-8

BLANCHET C. Bilan ORL, ophtalmologique et génétique des syndromes de Usher. Les syndromes de Usher. CRESAM. 86280 St Benoît, 2010

BOURQUIN E, MOON J. Studies on obtaining assistance by travelers who are deaf-blind. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2008, **102** : 352-361

BOWLBY J. Attachment and Loss, Vol. 1: Attachment. New York, Basic Books, 1968

BROWN D. CHARGE syndrome "behaviors": challenges or adaptations? *Am J Med Genet A* 2005, **133A** : 268-272

CHEN D. Young children who are deaf-blind: implications for professionals in deaf and hard of hearing services. *The Volta Review* 2004, **104** : 273-284

COHEN M, BITNER-GLINDZICZ M, LUXON L. The changing face of Usher syndrome: clinical implications. *International Journal of Audiology* 2007, **46** : 82-93

COTE L, CLOUTIER D. La surdicécité à Québec: une question en évolution. *DbI Review* Juillet-décembre 2005. CRESAM Poitiers. <http://www.cresam.org/dbi36b.htm>

DAELMAN M, NAFSTAD A, RØDBROE I, VISSER T, SOURIAU J. The emergence of communication. Contact and interaction patterns. Persons with congenital deafblindness. CNEFEI. IAEDB Working Group on Communication. Video. CNEFEI, Suresnes, France, 1996

DAELMAN M, NAFSTAD AV, RØDBROE I, SOURIAU J, VISSER T. L'émergence de la communication. Part II. Enregistrement vidéographique. Suresnes, France: CNEFEI, Centre National de Suresnes, 1999

DALBY DM, HIRDES JP, STOLEE P, STRONG JG, POSS J, et coll. Development and psychometric properties of a standardized assessment for adults who are deaf-blind. *Journal of Visual Impairment and Blindness* 2009, **103** : 7-16

DAMEN GW, KRABBE PF, KILSBY M, MYLANUS EA. The Usher lifestyle survey: maintaining independence: a multi-centre study. *Int J Rehabil Res* 2005, **28** : 309-320

DAMEN GWJA, PENNINGRS RJE, SNIK AFM, MYLANUS EAM. Quality of life and cochlear implantation in usher syndrome type I. *The Laryngoscope* 2006, **116** : 723-728

DAMMEYER J. Congenitally deafblind children and cochlear implants: effects on communication. *Journal of Deaf Studies and Deaf Education* 2009, **14** : 278-288

DAMMEYER J. Mental and behavioral disorders among people with congenital deafblindness. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 571-575

DONTIGNY L, ARSENAULT MY, MARTEL MJ. Rubella in pregnancy. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada* 2008, **30**(2) : 152-168

DRESCHER L. Recognition of Deafblindness in the European Union. 2004 www.wfdb.org/files/Recognition_db_Eur.rtf.

EDWARDS BM, KILENY PR, VAN RIPER LA. CHARGE syndrome: A window of opportunity for audiologic intervention. *Pediatrics* (Evanston) 2002, **110** : 119-126

ENERSVEDT RT. Legacy of the past, those who have gone but have not left. Forlaget Nord-Press. 1996

FELLINGER J, HOLZINGER D, DIRMHIRN A, VAN DJ, GOLDBERG D. Failure to detect deafblindness in a population of people with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 874-881

GOTHELF CR, PETROFF JG, TEICH JW. "Imagine": relaxation and guided imagery with people who are deaf-blind. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2003, **97** : 97-105

GRAHAM JMJR, ROSNER B, DYKENS E, VISOOTSAS J. Behavioral features of CHARGE syndrome (Hall-Hittner syndrome) comparison with Down syndrome, Prader-Willi syndrome, and Williams syndrome. *Am J Med Genet A* 2005, **133A** : 240-247

HALL BD. Choanal atresia and associated multiple anomalies. *J Pediat* 1979, **95** : 395-398

HART P. Moving beyond the common touchpoint, discovering language with congenitally deafblind people. PhD thesis, University of Dundee, 2010

HARTSHOME TS, HEFNER MA, DAVENPORT SLH. Behavior in CHARGE syndrome: introduction to the special topic. *American Journal of Medical Genetics* 2005a, **133A** : 228-231

HARTSHORNE TS, GRIALOU TL, PARKER KR. Autistic-like behavior in CHARGE syndrome. *Am J Med Genet A* 2005b, **133A** : 257-261

HARTSHORNE TS, NICHOLAS J, GRIALOU TL, RUSS JM. Executive function in charge syndrome. *Child Neuropsychology* 2007, **13** : 333-344

HATTON C, EMERSON E, ROBERTSON J, HENDERSON D, COOPER J. The quality and costs of residential services for adults with multiplied disabilities: a comparative evaluation. *Research in Developmental Disabilities* 1995, **16**(6) : 439-460

HAUGE T, HALLAN TØNSBERG, G. The musical nature of prelinguistic interaction. *Nordic Journal of Music Therapy* 1996, **5**(2): 63-75

HESS-ROVER J, CRICHTON J, BYRNE K, HOLLAND AJ. Diagnosis and treatment of a severe psychotic illness in a man with dual severe sensory impairments caused by the presence of Usher syndrome. *J Intellect Disabil Res* 1999, **43** (5) : 428-434

HITTNER H, HIRSCH N, KREH G, RUDOLPH A. Colobomatous microphthalmia, heart disease, hearing loss, and mental retardation: a syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1979, **16** : 122-128

HOEVENAARS-VAN DEN BOOM MA, ANTONISSEN AC, KNOORS H, VERVLOED MP. Differentiating characteristics of deafblindness and autism in people with congenital deafblindness and profound intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 548-558

HOLTE L, PRICKETT JG, VAN DYKE DC, OLSON RJ, LUBRICA P, et coll. Issues in the evaluation of infants and young children who are suspected of or who are deaf-blind. *Infants & Young Children* 2006, **19** : 213-227

HORVATH LS, KAMPFER-BOHACH S, KEARNS JF. The use of accommodations among students with deafblindness in large-scale assessment systems. *Journal of Disability Policy Studies* 2005, **16** : 177-187

HYVARINEN L. Implications of deafblindness on visual assessment procedures: Considerations for audiologists, ophthalmologists, and interpreters. *Trends in Amplification* 2007, **11** : 227-232

JANSSEN MJ, RIKSEN-WALRAVEN JM, VAN DIJK JPM. Toward a diagnostic intervention model for fostering harmonious interactions between deaf-blind children and their educators. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2003, **97** : 197-214

JANSSEN MJ, RIKSEN-WALRAVEN JM, VAN DIJK JPM. Enhancing the interactive competence of deafblind children: do intervention effects endure ? *Journal of Developmental and Physical Disabilities* 2004, **16** : 73-94

JANSSEN MJ, RIKSEN-WALRAVEN JM, VAN DIJK JPM. Applying the diagnostic intervention model for fostering harmonious interactions between deaf-blind children and their educators: A case study. *Journal of Visual Impairment and Blindness* 2006, **100** : 91-105

JANSSEN M, RODBROE I. Communication and congenital deafblindness. Contact and social interaction. VCDBF/Viataal, St Michielsgestel, NL, 2007

JANSSEN MJ, RIKSEN-WALRAVEN JM, VAN DIJK JPM, RUIJSSENAARS WAJJ, VLASKAMP C. Team interaction coaching with educators of adolescents who are deaf-blind: applying the diagnostic intervention model. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2007, **101** : 677-689

JOHANSSON M, RASTAM M, BILLSTEDT E, DANIELSSON S, STROMLAND K, et coll. Autism spectrum disorders and underlying brain pathology in CHARGE association. *Dev Med Child Neurol* 2006, **48** : 40-50

JOHNSON C, KRAN BS, DENG L, MAYER DL. Teller II and Cardiff Acuity Testing in a School-Age Deafblind Population. *Optometry and Vision Science* 2009, **86** : 188-195

LAHTINEN RM. Haptics and Haptemes. A case study of development process in social-haptic communication of acquired deafblind people. Thèse de Doctorat, Université d'Helsinki, Département des Sciences du Comportement, Education Spécialisée, 2008

LANSON BG, GREEN JE, ROLAND JT, LALWANI AK, WALTZMAN SB. Cochlear implantation in children with CHARGE syndrome : Therapeutic decisions and outcomes. *The Laryngoscope* 2007, **117** : 1260-1266

LARSEN FA. The Washing-Smooth Hole-Fish and other findings of semantic potential and negotiation strategies in conversation with congenitally deafblind children. MA. thesis in Cognitive Semiotics Center for Semiotics, University of Aarhus, 2003

LIEBERMAN L, STUART M. Self-determined recreational and leisure choices of individuals with deaf-blindness. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2002, **96** : 724-735

LIEBERMAN LJ, MACVICAR JM. Play and recreational habits of youths who are deaf-blind. *Journal of Visual Impairment & Blindness* 2003, **97** : 755-768

LOUNDON N, MARLIN S, BUSQUET D, DENOYELLE F, ROGER G, et coll. Usher syndrome and cochlear implantation. *Otol Neurotol* 2003, **24** : 216-221

MCALISTER GN. Congenital cataract following German measles in mother. *Trans Ophthalmol Soc Aust* 1941, **3** : 35-46

MESCH J. Turn taking in signed conversations of people who are deaf and blind. In: Bilingualism and identity in deaf communities. METZGER M. (ed)., Gallaudet University Press, Washington DC, 2000

MOLLER K. Deafblindness: a challenge for assessment-is the ICF a useful tool? *Int J Audiol* 2003, **42** Suppl 1 : S140-S142

MOLLER K, DANERMARK B. Social recognition, participation, and the dynamic between the environment and personal factors of students with deafblindness. *Am Ann Deaf* 2007, **152** : 42-55

MORGAN S, BIXLER E, MCNAMARA J, NATIONAL TECHNICAL ASSISTANCE CONSORTIUM FOR CHILDREN AND YOUNG ADULTS WHO ARE DEAF-BLIND MOR. Self-determination for children and young adults who are deaf-blind. NTAC Briefing Paper 2002, 1-7

MOSS K, BLAHA R, NATIONAL INFORMATION CLEARINGHOUSE ON CHILDREN WHO ARE DEAF-BLIND MOR. Introduction to sexuality education for individuals who are deaf-blind and significantly developmentally delayed. 2001

MURDOCH H. Early intervention for children who are deafblind. *Educational and Child Psychology* 2004, **21** : 67-79

PAGON RA, GRAHAM JR JR, ZONANA J, YOUNG SL. Coloboma, congenital heart disease, and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE association. *J Pediatr* 1981, **99** : 223-227

PARENT G, PARE C. Analyse des besoins et mesure de la qualité de vie de personnes présentant une surdicécité associée à une déficience intellectuelle (SADI). *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2003, **14** : 5-39

PETROFF JG. National transition follow-up study of youth identified deafblind: parent perspective. DB-LINK. Monmouth, 2001

PRAIN M, MCVILLY K, RAMCHARAN P, CURRIE S, REECE J. Observing the behaviour and interactions of adults with congenital deafblindness living in community residences. *Journal of Intellectual & Developmental Disability* 2010, **35** : 82-91

REDDY V. How Infants Know Minds. Cambridge: Harvard University Press, 2008

RODBROE IB. Des enfants sourds-aveugles de naissance dans un contexte culturel différent. Experiences en Ouganda. *Enfance* 2000, **53** : 85-98

RODBROE I, SOURIAU J. Communication. In: Programming, intervention and support for persons with congenital and early adventitious deafblindness. MCINNES J, MCINNES J (eds) University of Toronto Press, Toronto, 1997

RODBROE I, JANSSEN M. Communication and congenital deafblindness. Congenital Deafblindness and the core principles of intervention. VCDBF/Viataal, St Michielsgestel, NL, 2006

SALEM-HARTSHORNE N, JACOBS S. Adaptive behavior in children with CHARGE syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 2005, **133A** : 262-267

SCHWARTZ S. Stratégies de synchronisation interactionnelle – alternance conversationnelle et rétroaction en cours de discours – chez des locuteurs sourdaveugles pratiquant la Langue des Signes Française tactile. Thèse de doctorat en Sciences du langage, Université Paris 8, 2009

SOURIAU J. Introduction : surdicécité et développement de la communication. *Enfance* 2000, **1** : 3-18

SOURIAU J. La surdi-cécité. In : Manuel de psychologie des handicaps. RONDAL JA, COMBLAIN A (eds). Sémiologie et principes de remédiation. Editions Mardaga, 2001 : 389-417

SOURIAU J, GIMENES M, BLOUIN C, BENBRIK I, BENBRIK E, et coll. CHARGE syndrome: Developmental and behavioral data. *Am J Med Genet A* 2005, **133A**(3) : 278-281

SOURIAU J, RODBROE I, JANSSEN M. Communication and congenital deafblindness. Meaning making. VCDBF/Viataal, St Michielsgestel. NL, 2008

SOURIAU J, RODBROE I, JANSSEN M. Communication and congenital deafblindness. Transition to the cultural language. VCDBF/Viataal, St Michielsgestel, NL, 2009

STROMLAND K, SJOGREEN L, JOHANSSON M, EKMAN JOELSSON BM, MILLER M, et coll. CHARGE association in Sweden: malformations and functional deficits. *Am J Med Genet A* 2005, **133A** : 331-339

TOOKEY P. Congenital rubella and prevention in Europe. *Euro Surveill* 2002, 6(10)

VAN DEN TILLART B, JANSSEN M, VISSER A. L'histoire de l'éducation des sourds-aveugles aux Pays-Bas. *Enfance* 2000, **1** : 67-83

VAN DIJK J. Rubella handicapped children: effects of bi-lateral cataract and/or hearing impairment on behaviour and learning. Swets & Zeitlinger, 2nd edition, 1982

VAN DIJK J, CARLIN R, HEWITT H. Persons handicapped by rubella: Victors and victims, a follow-up study. Lisse, the Netherlands, Swets & Zeitlinger, 1991

VERVLOED MP, HOEVENAARS-VAN DEN BOOM MA, KNOORS H, VAN RAVENSWAAIJ CM, ADMIRAAL RJ. CHARGE syndrome: relations between behavioral characteristics and medical conditions. *Am J Med Genet A* 2006, **140** : 851-862

WOLF-SCHEIN EG. Considerations in assessment of children with severe disabilities including deaf-blindness and autism. *International Journal of Disability, Development and Education* 1998, **45** : 35-55

9

Maladie de Huntington

La maladie de Huntington est une maladie neurodégénérative grave dont la prise en charge est particulièrement difficile. Maladie génétique autosomique dominante rare, elle affecte environ 6 000 patients en France. L'anomalie génétique, marqueur diagnostique de la maladie, consiste en une répétition de plus de 36 triplets CAG dans le gène codant pour la protéine Huntingtine localisé sur le chromosome 4 (*Huntington Group*, 1993). Les premiers symptômes apparaissent en général vers 35-45 ans. Il existe des formes plus précoces touchant l'enfant ou plus tardives débutant après 55 ans. La maladie se caractérise par des troubles moteurs, cognitifs et psychiatriques évoluant progressivement vers la grabatisation, la détérioration intellectuelle et la mort en environ 15-20 ans (Brandt, 1990). Ainsi, la maladie de Huntington rentre bien dans la définition du handicap rare selon l'arrêté du 2 août 2002 (précisant la loi n° 75-535 du 30 juin 1975) par son caractère évolutif, l'association de plusieurs déficiences et sa rareté (prévalence < 1/10 000). Néanmoins, la maladie de Huntington est la plus fréquente des maladies neurodégénératives génétiques à polyglutamines et représente ainsi un modèle très utilisé aussi bien en recherche fondamentale que clinique.

Complexité de la maladie et rareté de l'expertise

Limites du corpus bibliographique

Les références bibliographiques analysées dans ce chapitre débordent largement les recherches bibliographiques centrées sur le handicap et intègrent celles recouvrant les symptômes ou le traitement. Nous avons utilisé en premier lieu ces dernières avant d'aborder leurs conséquences en termes de handicap et d'environnement. En effet, pour accéder à une vision globale de la prise en charge de la maladie et des handicaps qu'elle induit, il est nécessaire d'intégrer une littérature plus large. La question des trajectoires de vie devrait faire appel à la littérature génétique ou présymptomatique peu abordée ici car elle sort du contexte du handicap. Les données disponibles dans la littérature en matière de prise en charge s'attachent peu aux troubles de patients autonomes mais plutôt au maintien à domicile ou à l'institutionnalisation des patients avancés. De plus, l'essentiel de la recherche en neuroscience ou

médicamenteuse porte sur les stades précoces voire présymptomatiques alors que la prise en charge concerne les stades plus avancés.

Du symptôme au handicap

La manière dont les symptômes moteurs, cognitifs, ou psychiatriques sont associés chez un patient donné est impossible à prédire dans l'état actuel des connaissances et n'est pas gouvernée par le nombre de répétitions de triplets sur le gène de la Huntingtine.

Le symptôme le plus caractéristique, mais pas le plus invalidant, est la chorée : les patients souffrent de mouvements spontanés, abrupts, imprévisibles qui s'apparentent à une simple exagération des gestes au début de la maladie avant d'évoluer vers des mouvements continus violents et handicapants. D'autres anomalies du mouvement coexistent avec la chorée : la dystonie (anomalie de posture), la rigidité et la bradykinésie (lenteur à l'initiation des mouvements volontaires). Les troubles de la marche et de l'équilibre s'aggravent progressivement jusqu'à la grabatisation, le patient étant confiné au lit, souvent en proie à des mouvements imposant sa protection (il se cogne aux murs, aux bords du lit, tombe...). Les troubles moteurs se manifestent aussi par des troubles de la déglutition entraînant de fausses routes à l'origine de pneumonies ou plus rarement à des arrêts cardiaques. Elles constituent la cause la plus fréquente du décès des patients (Roos, 2010).

Parfois, même préalables aux troubles moteurs, les troubles cognitifs vont jouer un rôle majeur dans la prise en charge du patient et le ressenti familial. Discrète, voire inexistante, chez certains patients au début de la maladie, la détérioration intellectuelle progresse jusqu'à constituer une démence dite « sous-corticale ». Ce terme recouvre schématiquement une atteinte primitive des fonctions dites exécutives (les fonctions permettant de réaliser les tâches complexes au quotidien) (Lawrence et coll., 1996) : mémoire de travail, attention, flexibilité, planification, motivation, capacités d'initiative. Ainsi, le patient, même s'il est capable de réaliser de nombreuses activités, est incapable de s'organiser. Par exemple, il sera incapable de prendre des rendez-vous ou d'engager des démarches administratives qui amélioreraient son quotidien. La gestion du temps devient impossible aussi parce que la perception du temps des patients est erronée (Beste et coll., 2007). Les troubles du langage et de la cognition sociale qui ont été sous-estimés jusqu'à une époque récente (Sprenglemeyer et coll., 1996 ; Ullman et coll., 1997 ; Teichmann et coll., 2005 ; Longworth et coll., 2005 ; Trinkler et coll., 2011 ; Nemeth, et coll., 2012) apparaissent parfois même avant que la maladie soit manifeste et participent sans doute aux difficultés relationnelles des patients, et ainsi à leur désinsertion familiale et sociale. Ils ont par exemple des troubles de la compréhension des phrases complexes (Teichmann et coll., 2005) et des troubles de la théorie de l'esprit (d'inférence des pensées d'autrui) (Snowden et coll.,

2003 ; Allain et coll., 2011). Les patients ont du mal à percevoir les émotions d'autrui (Sprenglemeyer et coll., 1996) et leurs émotions sont elles aussi mal perçues par autrui (Trinkler et coll., 2011). Ils ne sont pas conscients de leurs troubles de la relation (Hoth et coll., 2007). Les atteintes des fonctions instrumentales (visio-perception, contrôle volontaire des gestes) sont souvent plus tardives (Lawrence et coll., 2000).

Les troubles psychiatriques ou comportementaux peuvent apparaître à chaque stade de la maladie. Ils sont parfois inauguraux ou même présents à un stade encore considéré comme présymptomatique (apathie, dépression et irritabilité) (Kingma et coll., 2008). Leur fréquence est variable en fonction des études, certains peuvent disparaître par une prise en charge bien conduite. Selon Thompson et coll. (2012), 99 % des patients auraient au moins un symptôme psychiatrique ou un trouble de la personnalité ce qui dépasse largement la fréquence rapportée dans les autres études (tableau 9.I).

Tableau 9.I : Fréquence des troubles psychiatriques (sources : Folstein et Folstein, 1979 ; Di Maio et coll., 1993 ; Cummings, 1995 ; Marder et coll., 2000 ; Paulsen et coll., 2001 ; Thompson et coll., 2012 ; Anderson et coll., 2010)

Troubles psychiatriques	Fréquences (%)
Dépression	30 (9-41)
Manie, états hypomanes	10
Dysthymie	5-9
Psychose	6-25
Anxiété, hallucinations	1,6
Conduites obsessionnelles/persévérations ou troubles obsessionnels compulsifs	30
Conduites addictives (tabac, alcool, autres toxiques)	16-30
Apathie	50-80
Irritabilité	40-50
Auto-agressivité (taux de suicides réussis)	7,3
Hétéro-agressivité (violences verbales ou physiques)	40-60
Troubles des conduites sexuelles	25
Troubles des conduites alimentaires	Non chiffrées
Personnalité antisociale	11

Deux symptômes méritent une mention particulière : la « personnalité antisociale » et l'apathie. En effet, le symptôme « personnalité antisociale » tend à disparaître des descriptions actuelles et des échelles récentes. Il se réfère selon la classification du DSM IV-R au comportement de « transgressions »,

« manque de planification » ou « impulsivité », « agressivité et irritabilité », « mépris inconsidéré pour sa sécurité et celle d'autrui », « irresponsabilité persistante », chez des sujets de plus de 18 ans en dehors de psychoses. Le symptôme du DSM-IV décrit effectivement certaines caractéristiques des patients qui sont en effet souvent irritables et agressifs, impulsifs ou inattentifs aux dangers mais il inclut des caractéristiques morales de « personnalités antisociales » qui ne sont pas adaptées aux patients (ils n'ont ni tendance à tromper par plaisir, ni à escroquer et ne sont pas dénués de remords). L'abandon de cette terminologie est donc justifié, mais il ne doit pas masquer le fait que la désinsertion sociale des patients reste un des problèmes majeurs de la maladie de Huntington.

L'apathie est particulière car elle seule évolue progressivement et apparaît comme un marqueur de la progression de la maladie (Craufurd et coll., 2001 ; Tabbrizzi et coll., 2012). En effet, il est admis que les symptômes psychiatriques n'évoluent pas au cours du temps en dehors de l'apathie. Le seul article qui suggère que tous les symptômes psychiatriques s'aggravent au cours de la maladie, a écarté de l'analyse tous les patients souffrant de formes avancées de la maladie rendant cette conclusion discutable (Thompson et coll., 2012). L'apathie modifie subtilement le comportement des patients et leur relation avec leur environnement. Elle est souvent source de conflit familial : la famille tentant de stimuler/diriger le patient et le patient réagissant parfois violemment à ces stimulations. Elle interagit avec les fonctions motrices et cognitives (mémoire, attention...) (Baudic et coll., 2006) et réduit l'autonomie des patients. Elle peut mimer ou être liée à une dépression : dans le premier cas elle ne réagira pas aux antidépresseurs alors que dans le second elle y réagira, au moins partiellement. En expliquer les différents aspects et aider le patient à identifier une organisation de vie motivante permet de la limiter.

Dissocier l'impact des troubles psychiatriques, moteurs et cognitifs dans la vie quotidienne des patients est difficile. Les troubles psychiatriques (Craufurd et coll., 2001 ; Paulsen et coll., 2001 ; van Duijn et coll., 2007) contribuent au déclin fonctionnel (Hamilton et coll., 2003), à la baisse de la qualité de vie (Ho et coll., 2009) mais aussi au déclin cognitif et moteur (Baudic et coll., 2006). Les difficultés du quotidien s'aggravent au fur et à mesure que la maladie progresse, les patients ne peuvent plus conduire, plus travailler, plus prendre leur rendez-vous. Les relations avec l'entourage se détériorent, les patients s'isolent de plus en plus, percevant mal les autres et étant mal perçus par les autres. Les conduites agressives envers eux-mêmes et les autres augmentent souvent dans un contexte de frustration et de dépendance. Finalement les patients perdent toute autonomie, et deviennent grabataires et déments justifiant alors des structures spécialisées ou d'aides à domicile lorsque le cadre s'y prête.

Évaluation des déficiences

Contrairement à ce qui se passe dans certains autres handicaps rares, l'évaluation des symptômes et des déficiences repose sur une recherche fournie et internationale basée sur une expérimentation destinée à mettre au point des outils de mesure de chaque composante de la maladie. Il existe des tests moteurs, cognitifs et psychiatriques dont l'objectif est la meilleure compréhension des mécanismes sous-jacents aux troubles des patients mais surtout la mesure de l'efficacité des interventions thérapeutiques ou le suivi longitudinal de tous les stades de la maladie. La rareté de la maladie a imposé une recherche en réseau, initiée dès 1993 par les Américains (le *Huntington Study Group*, HSG)¹²⁷. Ils ont constitué les premières cohortes internationales (*Predict-HD* pour les patients présymptomatiques, *Cohort* pour tous les patients) et ont réalisé de nombreux essais thérapeutiques multicentriques. Le HSG est à l'origine de l'outil de référence, validé internationalement, la *Unified Huntington Study Rating Scale* (HSG, 1996), qui évalue en environ 30 minutes les troubles moteurs, cognitifs, psychiatriques et fonctionnels des patients ainsi que certaines données démographiques au moment de l'inclusion des patients permettant une recherche épidémiologique. En raison de barrières linguistiques, afin d'adapter cet outil universel aux particularités culturelles, plusieurs réseaux se sont constitués : le Réseau Huntington de Langue Française¹²⁸ en 2002 (GIS-AFM-Inserm-AHF-AP-HP) puis *European Huntington's Disease Network*¹²⁹ en 2003 (CHDI Foundation) incluant 17 pays constituant la cohorte européenne dénommée *Registry* (Orth et coll., 2011). L'ensemble va fusionner en une cohorte mondiale unique « *Enroll* » (CHDI Foundation) en 2013.

La maladie de Huntington constitue ainsi un cas exemplaire de partage mondial de données avec l'utilisation et le développement d'outils communs à l'ensemble des acteurs du domaine. Des « *working groups* » et « *Task forces* » ont été créés pour chaque type de déficience ainsi que pour connaître l'impact social ou économique de la maladie. Ils ont pour mission de développer des échelles ou des tests plus performants dans chaque domaine (par exemple Vaccarino et coll., 2011 ; Stout et coll., 2012). En effet, certains essais thérapeutiques se heurtent à l'apprentissage des tests (Bachoud-Lévi et coll., 2001 ; Cubo et coll., 2012) et imposent le développement de nouveaux outils. L'essentiel des études est destiné aujourd'hui à la mesure du déclin infraclinique chez les patients présymptomatiques (étude TRACK-HD ; Tabrizzi et coll., 2012) ou à la prédiction du début de la maladie (Harrington et coll., 2012). Un autre courant consiste en l'analyse fine des déficits notamment dans le domaine du langage et de la cognition sociale qui étaient méconnus jusqu'ici dans cette maladie (Novak et coll., 2012 ; Sambin et coll., 2012,

127. www.huntington-study-group.org

128. www.hdnetwork.org

129. www.euro-hd.net

Trinkler et coll., 2011 ; Nemeth et coll., 2012). De nombreuses échelles sont développées sur la qualité de vie et les troubles comportementaux (Ho et coll., 2004 ; Thompson et coll., 2012) ou les problèmes économiques et visent à évaluer le retentissement social de la maladie plus que le bien-être du patient. Lorsqu'ils ont montré leur pertinence y compris lors d'études pilotes, certaines de ces échelles ou tests sont sélectionnés ou modifiés pour être ensuite diffusés sur les réseaux de suivi de cohorte et validés au niveau international. Cette démarche est encouragée y compris avant publication des études pilotes, c'est le cas par exemple des échelles spécifiques pour les formes juvéniles (*Juvenile Huntington's Disease Substudy*) ou les formes avancées de la maladie (*UHDRS-for advanced patients*).

Prise en charge des patients

Il n'y a pas de traitement curatif de la maladie de Huntington. La prise en charge des symptômes, des troubles psychologiques et des difficultés médico-sociales sont les seules sources d'amélioration du quotidien des patients et de leurs familles dans l'état actuel des connaissances. Après de nombreuses années de recherche centrées exclusivement sur la notion de guérison, une nouvelle recherche semble voir le jour, centrée sur l'écriture de guides de prise en charge, de conférences de consensus ou encore sur des travaux sur l'amélioration du quotidien et de la prise en charge. Ces travaux restent avant tout basés sur la revue de la littérature plus que sur l'expérimentation (par exemple Bonelli et coll., 2004 ; Mestre et coll., 2009 ; Venuto et coll., 2012). De même, les guides de prise en charge qui commencent à être publiés sont fondés essentiellement sur des consensus d'experts (EHDN, *Physiotherapy Working Group* 2011, *Physiotherapy guidance document*), des méta-analyses focalisées sur le traitement de certains symptômes (Bonelli et coll., 2007 ; Philips et coll., 2008 ; Adam et Jankovic, 2008 ; Armstrong et coll., 2012) mais peu sur des résultats issus de recherches scientifiques. Par exemple, certaines études montrent bien que les mouvements peuvent être réduits par la prise de neuroleptiques (Bonelli et coll., 2007) mais il n'existe aucune étude comparative publiée sur le choix du neuroleptique. Une étude est en cours en France comprenant l'impact de trois types de neuroleptiques différents réalisée à partir du Centre de référence maladie de Huntington (PHRC 2006). D'une manière générale, les recommandations lorsqu'elles existent utilisent un faible niveau de preuves mais paraissent incontournables. Bien qu'il existe peu d'articles évaluant le rôle de la rééducation (Busse et coll., 2008 et 2009), les cliniciens s'accordent pour penser que les troubles moteurs sont sensibles à la rééducation en kinésithérapie et que le confort du patient doit être assuré par un mobilier adapté. Dans la mesure où il n'existe pas de médicaments bénéfiques sur les fonctions intellectuelles, l'amélioration de celles-ci passe par la compréhension de chaque symptôme en proposant pour chacun des méthodes permettant de dépasser les obstacles quotidiens. Par exemple,

l'aménagement du quotidien visant à accompagner le patient dans les tâches qu'il ne peut plus faire seul sans se substituer à lui, la mise en place d'horaires réguliers et d'activités sociales ludiques et/ou valorisantes ainsi que la rééducation en orthophonie sont autant de mesures considérées comme indispensables au maintien de l'autonomie du patient qui justifieraient des études spécifiques. L'adaptation de l'environnement est souvent prônée mais les études le démontrant sont rares. De plus, la prise en charge de cette maladie impose de prendre en compte l'apathie et l'atteinte exécutive des patients. Ils ne peuvent pas souvent initier eux-mêmes leur prise en charge ni maintenir un environnement favorable. Les structures de prises en charge doivent donc être proactives ce qui est difficilement réalisable dans des structures institutionnelles classiques, d'où l'intérêt des centres de référence et de compétence. L'approche de la prise en charge repose plus sur une approche pragmatique que sur des modèles cognitifs ou une recherche expérimentale.

Par exemple, les rééducations qui sont proposées notamment dans le domaine de la communication, analysent le discours de manière phénoménologique (Hartelius et coll., 2010 ; Power et coll., 2011) ou proposent des systèmes de communications utilisant des pictogrammes en 2D ou en 3D avec des scratches (Ferm et coll., 2010) sans lien avec les théories cognitives sur le langage (Ullman et coll., 1997 ; Teichmann et coll., 2005). Il est vrai qu'à un stade avancé de la maladie, les théories établies aux stades précoces perdent de leur pertinence. Néanmoins, l'étude de l'aphasie a montré que les rééducations ciblées établies à partir de modèles fonctionnels du langage étaient plus efficaces que des rééducations non ciblées (Jacquemot et coll., 2012). La compréhension des mécanismes des déficits devrait donc servir de support à la rééducation. Une des difficultés de l'expérimentation en rééducation est qu'elle ne suit pas la rigueur méthodologique de l'expérimentation de psychologie expérimentale ce qui réduit la portée des études. Certaines d'entre elles évaluent un type de rééducation mais souvent ne proposent pas de groupe contrôle ; il est en effet non éthique de ne pas proposer de rééducation aux patients alors qu'on est convaincu qu'elle est indispensable à leur bien-être. Pourtant des techniques de rééducations croisées chez un même sujet (dites intra-sujets) permettent d'évaluer les thérapies dans l'aphasiologie (Jacquemot et coll., 2012) et pourraient être appliquées à la maladie de Huntington.

En dehors de la prise en charge directe, le rôle de l'environnement est difficile à évaluer. La recherche sur le patient et son environnement reste extrêmement peu fournie. Sans doute la mesure de l'environnement est difficile à interpréter. Les articles les plus convaincants sur les liens avec l'environnement ou l'utilité de la rééducation sont issus de recherche sur les modèles animaux de maladies de Huntington car réalisées en situation contrôlée. Il est ainsi démontré qu'un environnement enrichi améliore la durée de vie et les performances de souris transgéniques (Hockly et coll., 2002) ou que la rééducation permet de modifier les performances de souris ayant bénéficié de

greffes de neurones (Döbrössy et Dunnett, 2005). La présence du gène ne prédit que 40 à 70 % de l'âge de début de la maladie mais ni la durée ni le profil d'évolution, le profil évolutif étant attribué à des gènes modificateurs ou à l'environnement (*The US-Venezuela Collaborative Research Project*, 2004). Les patients les plus éduqués détecteraient plus rapidement leurs symptômes ce qui aurait un effet bénéfique sur l'évolution de leur maladie (Lopez Sandon et coll., 2011).

Au total, si l'identification et l'évaluation des déficits/déficiences sont bonnes et reposent sur l'élaboration de nombreux outils, le transfert de ces connaissances dans la prise en charge des patients reste très parcellaire et restreint à des structures spécialisées. La recherche sur le lien entre aptitude quotidienne des patients et modélisation du fonctionnement cérébral est un domaine qui n'a pas encore été développé. Ce n'est que très récemment que certaines études tentent d'établir un lien entre évaluation des patients, recherche sur les mécanismes des symptômes, prise en charge et aptitudes quotidiennes. Certaines échelles de l'*Unified Huntington's Disease Rating Scale*, dites fonctionnelles, permettent de classer les patients en stade selon leur capacité d'autonomie (*Total Functional Capacity*, Shoulson, 1981), selon leurs aptitudes au quotidien (*Functional Assessment Scale*) et leur capacité d'indépendance (*Independance Scale*) (Marder et coll., 2000). Elles sont surtout utilisées comme critères principaux d'essais thérapeutiques mais assez peu pour la prise en charge car elles sont trop globales pour indiquer les pistes de rééducation. Une seule étude à notre connaissance tente d'établir le lien entre les performances des patients aux tests psychométriques et leur comportement dans la vie quotidienne (Beglinger et coll., 2010). C'est ainsi, par exemple, que le test de Stroop serait corrélé à la capacité à gérer ses finances, à conduire sans danger ou à s'engager dans une activité. Le *Symbol Digit Modalities Test* serait quant à lui corrélé à la capacité de faire des courses dans une épicerie ou d'utiliser le moyen de transports en commun. Les capacités de fluence verbale ne permettraient aucune prédiction. Ces résultats demandent à être répliqués et ne permettent pas d'établir de lien de causalité entre l'état fonctionnel et le test cognitif.

Prise en charge des aidants et des sujets à risque

Une des particularités de la maladie de Huntington est son caractère génétique. Elle constitue un handicap avant même qu'elle ne soit manifeste. En effet, le diagnostic de maladie de Huntington implique non seulement le patient mais aussi sa famille (apparentés génétiques mais également conjoints et compagnons). Les descendants deviennent « sujets à risque ». Les conjoints sont confrontés au fardeau que constituent la maladie du patient et la transmission potentielle à la descendance. Ces aspects font que le rôle des descendants et des conjoints dans la prise en charge de patients n'est pas comparable à d'autres maladies non génétiques. La présence dans la famille d'un ascendant

atteint induit une anticipation anxieuse et une vision péjorative de l'avenir. Le portage du gène par le patient et la participation à la transmission du gène par le conjoint peuvent induire une culpabilité et des dysfonctionnements familiaux requérant une prise en charge spécifique. Certains sujets à risque ne supportent pas l'incertitude de leur statut et peuvent être soulagés par la connaissance du diagnostic. D'autres à l'inverse souffrent de ruptures sociales et familiales avant même que le diagnostic ne soit fait et que les symptômes ne soient identifiés (Soltysiak et coll., 2008). Le diagnostic génétique est fiable et peut être réalisé chez des sujets à risque à partir de l'âge de 18 ans. Pourtant, seuls environ 15 % des sujets à risque souhaitent connaître leur diagnostic génétique avant l'apparition des symptômes (Meiser et Dunn, 2000 ; Taylor, 2004) considérant l'impact potentiel sur eux et sur les autres. Néanmoins, même si ce taux est faible, les personnes à risque souhaiteraient être accompagnées dans leur processus de décision (Soltysiak et coll., 2008). Rapporter son propre parcours pourrait avoir un bénéfice thérapeutique. La connaissance du diagnostic permet aux patients d'être intégrés dans des suivis de cohorte, à des essais thérapeutiques ou à une communauté.

Quelques études confirment, si besoin en était, la nécessité d'une prise en charge familiale (Vamos et coll., 2007). Un premier questionnaire compare les réponses d'apparentés de 18 à 45 ans de patients atteints de maladie de Huntington dont le statut génétique est inconnu et sans symptômes apparents à des étudiants de l'université ou des patients déprimés. Il montre des dysfonctionnements familiaux majeurs chez les apparentés Huntington comparés aux deux autres populations. Sont mentionnées : une faible cohésion familiale, un haut niveau de conflit, peu d'expressivité, et ce pourtant dans une population intégrée dans une vie sociale et familiale. Plus instructif, l'étude de Pickett et coll. (2007) indique que l'aidant n'est pas un bon médiateur pour les décisions du patient ; il est lui-même sujet à une pression négative, déprimé et en difficulté pour gérer le quotidien. Ses troubles ne sont corrélés ni à l'évolution ni aux troubles du patient, indiquant que les deux doivent être évalués séparément. La qualité de vie de l'aidant dépend plus des troubles fonctionnels et cognitifs du patient que de ses symptômes neuropsychiatriques à l'exception de l'irritabilité et de l'apathie. La fiabilité du jugement du patient sur son état est discutable. Dans un questionnaire portant sur deux évaluations, les patients jugent leur qualité de vie antérieure pire que l'actuelle en dépit de scores meilleurs à la première évaluation (Ready et coll., 2008).

Une autre étude insiste sur la relative satisfaction des aidants par rapport à leur vie en dépit de l'atteinte du patient. Ils reconnaissent néanmoins le caractère stressant et durable des soins et expriment des degrés différents de dépression ou de sensation de santé. Plus que l'état du patient lui-même, les facteurs prédictifs de leur bien-être sont : le soutien émotionnel et la communication, l'évaluation positive du fait d'être aidant, l'implication

spirituelle et la maîtrise de la situation (Roscoe et coll., 2009). Ceci souligne l'importance du recours aux groupes de parole et/ou au soutien psychologique pour les aidants.

Mode d'accueil et accompagnement : les structures et les coûts de prise en charge des patients

Structures et modèles de prise en charge

La prise en charge de la maladie de Huntington a été fortement améliorée en France grâce à la création du Centre de référence maladie de Huntington (arrêté ministériel du 19 novembre 2004). Ce centre, suivant les directives du « Plan national maladies rares » a permis l'amélioration de l'accès aux soins pour les patients (activité de consultation pour le suivi ou pour avis ponctuels, dépistage et diagnostic, assistance téléphonique pour les professionnels de santé, les familles et les patients, coordination de réseaux). Il offre une expertise pour l'ensemble du territoire, accueille tous les patients en déshérence quelle que soit leur origine géographique et structure nationalement l'accès aux soins. Il a mis en place en 2002 le Réseau Huntington de langue française auquel se superpose maintenant le réseau du centre de référence et des centres de compétence suivant les nouvelles directives du Plan national maladies rares. Les centres de compétence, au nombre de 13, sont distribués sur toute la France (couverture territoriale) et liés par une charte de partage de connaissances et de pratiques au Centre de référence. Cette structuration constitue un immense progrès dans la prise en charge des patients en France mais certaines difficultés demeurent. On peut les regrouper en deux catégories : celles liées à l'organisation du système de santé et celles liées plus spécifiquement aux caractéristiques de la maladie de Huntington.

Schématiquement, le système de santé comprend des structures d'hospitalisations aiguës, d'accueils, des structures de soins de moyen séjour (soins de suite et de rééducation, SSR), médecine physique et réadaptation (MPR) et parfois certaines maisons d'accueil spécialisées (MAS < 3 mois) et des structures médico-sociales qui peuvent constituer des lieux de vie (foyers d'accueils médicalisés, FAM), établissements d'hébergement pour personnes âgées dépendantes (Ehpad) et unités de soins de longue durée (USLD) pour les sujets de plus de 60 ans sauf dérogation... Les délais d'admission et le régime de financement et de remboursement dépendent du type de structure. Les hospitalisations en structures de soins aiguës sont conçues pour régler un problème aigu (hématome sous-dural après une chute, fracture, déshydratation...) ou s'intégrer dans un suivi longitudinal avec l'évaluation des patients afin d'orienter la prise en charge. Elles sont reliées en général à une activité de spécialité (neurologie ou psychiatrie par exemple) et accessibles 24 h/24 h par

le biais de service d'accueil des urgences et n'imposent pas de délai d'attente supérieur à quelques jours. Elles sont remboursées par la Caisse nationale d'Assurance maladie (Cnam). Les structures de moyen séjour ou de soins de suite et de rééducation sont destinées à passer un cap dans la vie du patient soit en cas de crise, soit à la suite d'un épisode aigu pour envisager un retour à domicile ou une institutionnalisation prolongée. Une demande d'entente préalable auprès de la sécurité sociale doit être obtenue pour faire admettre un patient. Les délais d'attente sont parfois de plusieurs mois et le patient est maintenu en établissement de court-séjour à un coût élevé faute de lit d'aval accessible ou disponible. Finalement, les établissements médico-sociaux qui seraient adaptés ont des délais d'admission des patients variant de plusieurs mois à 2 ans pour certaines MAS. La partie hébergement est à la charge des familles et du Conseil général, celle de soins à la charge de la Cnam sauf dans les MAS qui sont en totalité prises en charge par la Cnam.

Pour une maladie chronique comme la maladie de Huntington, tout le problème va donc être d'anticiper les crises, de prévoir les institutionnalisations ou les séjours de répit et de ne recourir aux soins aigus qu'en cas de situation aiguë. L'organisation française a beaucoup bénéficié du Plan national maladies rares en suscitant le développement d'une filière de soins : des conventions ont été signées entre les centres de référence/de compétence et les établissements s'engageant dans la prise en charge de la maladie de Huntington. Certaines maisons d'accueil spécialisées ont créé un contingent d'accueil spécifique pour la maladie de Huntington permettant de réduire les délais d'admissions et donc de limiter le recours aux hospitalisations aiguës en cas de rupture familiale. Ces conventions restent néanmoins limitées en raison de la charge importante de travail demandé pour les patients atteints de maladie de Huntington, qui nécessitent des structures bien dotées en personnels soignants du fait de l'intrication de leurs troubles cognitifs, moteurs et psychiatriques. Cet accueil est facilité par le fait que les médecins du centre de référence et des centres de compétence participent à la formation sur site des personnels de ces établissements ou par des journées médico-sociales d'accueil au centre de référence. Le développement des séjours temporaires programmés pour les patients dans ces structures réduit ainsi notablement les situations de ruptures et les hospitalisations aiguës dans les services de médecine de court séjour. Ils permettent aux aidants de consacrer du temps à leurs propres besoins mais aussi d'adapter la prise en charge des patients au cours de ces séjours de plusieurs semaines en milieu institutionnel (Dawson et coll., 2004 ; Soltysiak et coll., 2008). Les séjours de répit permettent d'anticiper les crises avant qu'elles ne se produisent, favorisant à moyen et long termes les projets familiaux de maintien à domicile ou pour préparer une institutionnalisation permanente ultérieure. Le coût total des structures de soins chroniques ou de répit, même si elles nécessitent un personnel important, est moins élevé que celui des hospitalisations aiguës dans les structures d'urgences qui n'ont pas vocation à accueillir des patients pour des durées longues. Elles évitent que

les hospitalisations aiguës se prolongent en raison de l'épuisement des familles faute d'accès à des lits d'aval.

Un problème particulièrement important et plus spécifique à la maladie de Huntington est le manque de structures d'accueil pour les patients ayant des troubles cognitifs, moteurs et des troubles du comportement. Le recours à l'hospitalisation en psychiatrie qui était le mode classique d'institutionnalisation il y a 30 ans a quasiment disparu sauf pour les patients souffrant effectivement de troubles psychiatriques, reconnus comme tels par les psychiatres. Néanmoins, au Royaume-Uni, les motifs d'admission en unité psychiatrique restent multiples comme en témoigne l'exemple de l'*Institute for Ageing and Health de Newcastle*, pour 19 patients : détérioration comportementale (16), motrice (3), cognitive (5), de l'état général (7), risque de maltraitance (3) (Vasudev et coll., 2010). Le passage en psychiatrie marque un tournant dans la maladie, 26 % (5 sur les 19 patients) ont dû accéder à une structure de prise en charge plus lourde à l'issue de l'hospitalisation, les autres ont gardé le même niveau de prise en charge. Le recours à la psychiatrie peut donc indiquer un palier dans la maladie et montre la prédominance des troubles du comportement comme motif d'entrée. Dans cette étude, ce sont les capacités d'activités quotidiennes et non la dépression, la démence ou le score à l'*Unified Huntington's Disease Rating Scale* qui conditionnent la sortie de l'établissement (Vasudev et coll., 2010).

En France, selon notre expérience, certains centres médico-psychologiques et hôpitaux psychiatriques refusent d'accueillir les patients, même en cas de troubles psychiatriques, du fait de l'existence d'une maladie qualifiée par les psychiatres de neurologique. Ils se sentent notamment démunis face aux chutes et aux fausses routes alimentaires car ils ne disposent pas de personnel formé. Leur crainte est de ne pouvoir transférer le patient dans une institution d'aval une fois les troubles du comportement jugulés soit parce qu'ils ne trouvent pas de lit d'aval dans un lieu de vie, soit parce que les patients ou familles ne peuvent payer ces structures d'aval et préfèrent le maintien en hospitalisation psychiatrique remboursé à 100 %. L'inadaptation de la structure aux besoins des patients est vraie aussi pour les services de neurologie aiguë pour lesquels prendre en charge un patient ayant des troubles du comportement reste difficile et dépend du personnel disponible. Des structures mixtes pouvant prendre en charge des patients ayant des troubles du comportement et des troubles neurologiques font donc cruellement défaut, ce qui conduit à des ruptures sociales et familiales et des conduites souvent agressives.

Le maintien à domicile est possible mais impose de couvrir l'ensemble des prestations nécessaires à l'état du patient, ce qui reste difficile. Bien que plusieurs études soient en cours, une seule a recensé les éléments de prise en charge au cours d'un suivi longitudinal de 2 ans au Royaume-Uni (sans tenir compte de leur coût et n'incluant pas notamment les transports). Cette étude propose le *Modified Client Service Receipt Inventory* (Csri-Mod) à chaque visite

annuelle (Busse et coll., 2011). En dépit de l'intérêt certain de ces résultats, il convient de conserver en mémoire que l'effectif à la dernière visite ne comprend que 10 % de l'effectif initial (de 451 à 47 patients) sans qu'on connaisse les raisons de cette diminution. Il apparaît néanmoins que le nombre de consultations externes à l'hôpital diminue au cours de l'évolution de la maladie (69 % en bénéficient à la première visite contre 11 % à la dernière) alors que le nombre de recours à l'hospitalisation augmente (24 % des patients y ont eu recours dans les 6 derniers mois à la première visite contre 60 % à la dernière). Le nombre de recours aux soins de proximité reste stable (89 à 94 %). Peu d'adaptations du domicile sont recensées, la plupart des dispositifs classiques étant peu adaptés à la maladie de Huntington. Le nombre d'heures de soins par des non-professionnels est très variable tendant à diminuer de 32,7 (\pm 49,4) heures par semaine à 21,3 (\pm 62,4) heures par semaine. De plus, la baisse apparente du nombre d'heures informelles est compensée par une augmentation des passages informels de 50 à 68 %. Il semble donc que les passages soient plus nombreux mais plus brefs, sans doute du fait de la diminution de l'autonomie et de la communication des patients. Seules les capacités fonctionnelles des patients (sur l'échelle de *Functional Assessment Scale*) expliquent la variance du nombre d'heures de 9 % à la visite 1 et de 33 % à la visite 3. Le rôle de l'aidant lui-même n'est pas évalué.

Soltysiak et coll. (2008) ont tenté d'identifier par des questionnaires auprès des patients, familles et personnels d'institutions ou de proximité les besoins prioritaires des patients. Les familles et patients aimeraient être aidés pour leurs décisions lors d'étapes critiques de l'évolution de la maladie (information sur la maladie, date, annonce, diagnostic...). Ils souhaiteraient un soutien ciblé sur leur personne et pas seulement sur la maladie. Certains souffrent d'un sentiment de contrainte car d'autres prennent des décisions à leur place. Le personnel des structures insiste néanmoins sur un désengagement du patient à la vie sociale et sur les troubles psychologiques empêchant l'adhésion au traitement ou aux activités. La continuité des soins est prônée par l'ensemble des participants. Certains aidants se disent insuffisamment soutenus par le système de soins alors qu'ils pensent savoir ce qui serait positif pour le patient. L'utilité des hospitalisations de jour et des soins de proximité est reconnue, permettant une socialisation en sécurité. Néanmoins leur perception varie : certains patients supportent mal l'idée d'être en contact avec d'autres patients alors que d'autres y voient l'avantage de ne pas être marginalisés. Les visites à domicile sont très appréciées dans cette étude dont le biais est que tous les sujets inclus étaient intégrés au système de soins (Soltysiak et coll., 2008). Dans notre expérience, ces visites sont indispensables au maintien à domicile mais parfois refusées par les patients surtout lorsqu'aucun entourage familial n'est présent. Les néerlandais expérimentent à l'heure actuelle un nouveau modèle de prise en charge sur 20 patients par an avec évaluation bi-annuelle par le centre référent et mise en place d'un programme thérapeutique comprenant des soins ambulatoires multidisciplinaires avec neurologue,

psychologue, ergothérapeute, orthophoniste, assistante sociale, médecin de maison de retraite, un référent de soins par patient, ½ journée d'évaluation et ½ journée de synthèse avec le conjoint, créé pour répondre à distance à des établissements spécialisés et payés par la *Dutch Insurance Company* sous autorité du *Dutch Health Care Authority*. Le coût de cette stratégie n'est pas énoncé dans l'article (Veenhuizen et Tibben 2009 ; Veenhuizen et coll., 2011) et les auteurs concluent à la satisfaction des usagers et aidants. Ce système se rapproche de celui des services d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah) avec l'évaluation initiale spécialisée en moins.

Les coûts

Le coût de la prise en charge d'un patient est impossible à évaluer car celui-ci se compose non seulement du coût direct des soins apportés aux patients, déjà rarement évalués, mais aussi de coûts indirects, qui touchent les patients eux-mêmes et leurs aidants (restriction de capacités, perte d'emploi...). En particulier, les aidants n'étant pas repérés comme tels dans les données administratives, il est actuellement impossible d'établir un lien entre leurs difficultés personnelles (arrêt maladie pour douleur lombaire ou dépression par exemple) et la maladie de Huntington. De même, les groupes de parole pour les aidants ne sont pas tarifés. Ils ne sont donc accessibles que dans les centres de référence qui ne sont pas soumis à une tarification à l'activité, mais reçoivent un financement global et peuvent s'autoriser ainsi une prise en charge globale de la famille.

Il faut savoir que le mode de remboursement de la structure et les délais d'admission conditionnent le mode de prise en charge. L'assistante sociale du Centre national de référence (A. Diat) a réalisé une enquête téléphonique sur les coûts des différents types d'établissements d'accueil des patients du centre de référence. La Sécurité sociale prend en charge les coûts les plus élevés de soins aigus (coût mensuel entre 24 000 et 75 000 €) alors que les établissements de soins d'aval sont moins chers (coût mensuel entre 1 500-5 000 € en Ehpad pris en charge par le Conseil général et la personne/famille pour la partie hébergement et la Cnam pour la partie soins ; en MAS 7 500-10 500 € pris en charge par la Sécurité sociale et à une moindre part par la personne/famille mais d'accès difficile et limité). C'est pourquoi, les familles préfèrent parfois le recours à des hospitalisations aiguës pour lesquelles la prise en charge par la Sécurité sociale est complète (la maladie de Huntington faisant partie des affections neurologiques de longue durée) même si le coût global pour la société est supérieur et que le soin au patient n'est pas adapté à une hospitalisation prolongée.

L'absence de recours à des structures de long séjour s'expliquent aussi par des motifs structurels : l'absence de structure d'accueil accessible dans le voisinage familial ce qui empêcherait toute visite, ou l'absence de place disponible.

Viennent ensuite des motifs personnels : le refus du patient ou le refus de la famille faute de moyens. Les séjours temporaires en SSR ou moyen séjour (pris en charge par la Sécurité sociale) sont une alternative mais le manque de places disponibles ou le défaut de prise en charge des transports limitent leur accessibilité. Faute d'institutionnalisation des patients ou d'accueil en séjours temporaires, le coût total pour la société est alors augmenté, la famille ayant recours aux services d'hospitalisation aiguë lors des ruptures, avec passage par le service des urgences. La possibilité pour l'aidant d'avoir une vie sociale et professionnelle normale devrait être incluse dans le calcul global du coût de prise en charge.

Aucune étude ne compare le bien-être, le devenir et le coût des patients. On ne peut donc à l'heure actuelle inférer ces coûts que sur les tarifs pratiqués. Outre les variations régionales en termes de services à domicile, les tarifs pratiqués n'incitent pas les professionnels de santé à se déplacer au domicile des patients. Par exemple, suivant le site web Améli¹³⁰, pour le déplacement d'une infirmière en secteur plaine à 10 km du cabinet, les indemnités de déplacements seront : $(10 \times 2) - 4 = 16$ « indemnités kilométriques plaine » auxquelles on ajoutera l'indemnité forfaitaire de déplacement, soit $(16 \times 0,30 \text{ €}) + 2,20 \text{ €} = 7 \text{ €}$. Ces tarifs sont différents pour les kinésithérapeutes et les orthophonistes et de complexité similaire voire supérieure. De plus, ces prestations sont souvent limitées par les caisses de Sécurité sociale. Même dans le cas hypothétique d'un patient qui bénéficierait d'une prise en charge avec visite médicale quotidienne, kinésithérapie à domicile, orthophonie à domicile, toilette à domicile, heures de ménage et d'accompagnement, un calcul simple à partir des données du site web Améli montre que le prix de revient pour la société reste inférieur au coût d'hospitalisations aiguës.

Insertion sociale des patients : le regard de la société

Au-delà des difficultés bien réelles liées à leurs symptômes, pour comprendre l'insertion sociale des patients, il faut intégrer l'historique d'image négative qui entoure la maladie. Il contribue à maintenir le diagnostic secret dans certaines familles. Nombre de patients adultes, pour certains, déjà mariés et parents, découvrent que la cause du décès d'un de leurs parents était la maladie de Huntington avec les conséquences psychologiques que cela peut avoir sur la famille. Certains conjoints à risque hésitent encore à informer leur partenaire, y compris dans un contexte de procréation.

La maladie est entourée d'une vision de malédiction reposant en partie sur la thèse (Vessie, 1932) selon laquelle l'une des sorcières de Salem (pendue en 1692) serait porteuse de la maladie de Huntington ; hypothèse fondée sur une

130. <http://www.ameli.fr/professionnels-de-sante.php>

description de « mauvaise conduite » et d'un arbre généalogique. Bien que réfutée récemment par de nombreux auteurs (voir Wexler, 2008) montrant la confusion de deux homonymes (l'une convaincue de sorcellerie mais sans lien avec la maladie et l'autre atteinte de la maladie de Huntington), l'association entre diablerie et maladie de Huntington a favorisé les lois eugéniques et la perception négative de cette maladie. Les lois de Davenport 1933 aux États-Unis prônent spécifiquement l'eugénisme pour la maladie de Huntington¹³¹ (Freckelton, 2010) conduisant à une stérilisation des patients jusque dans les années 1970 (Wexler, 2008). En 1933, les nazis promulguaient l'éradication des patients atteints de maladie de Huntington (Harper, 2005). La loi chinoise (*Law of the People's Republic of China on Maternal and Infants Health Care—Article 10*) (Harper, 2005) prévoit toujours une politique eugénique : « Le mariage n'est autorisé pour un couple dont l'un est porteur d'une maladie génétique sévère que si les deux s'engagent à une contraception à vie ou à être chirurgicalement stérilisé » et ce en dépit des déclarations de l'ONU et de l'Unesco¹³² contre la discrimination génétique (Bouliong, 2000). Ces exemples ne sont pas exhaustifs et un état des lieux systématique pour chaque pays serait nécessaire mais dépasse l'objectif de ce chapitre.

Aujourd'hui, la discrimination reste un problème majeur pour la maladie de Huntington en termes d'assurance ou de prêt bancaire (Low et coll, 1998). Sur 7 000 personnes interrogées, (dont 529 concernées par la maladie de Huntington), les patients ont fait état de 30 % de cas de discrimination par les assurances dévoilant ainsi un vide juridique de protection des personnes. Selon Bouliong (2000), ce vide juridique semble avoir été comblé en mars 2000 en Angleterre car le gouvernement anglais a autorisé les compagnies d'assurance à avoir accès au diagnostic génétique des patients pour les maladies monogéniques afin d'évaluer leur risque et donc leur prime d'assurance. Cette attitude n'a pas été suivie partout : en France aucune loi n'a été votée

131. Wexler, n°3, p.175. Article I de *Law for the prevention of genetically diseased offspring* 1933 (Ger) « (1) Toute personne souffrant d'une maladie héréditaire peut être chirurgicalement stérilisée, si selon la science médicale, on peut s'attendre à ce que les descendants souffrent d'une maladie génétique mentale ou physique sévère, (2) Toute personne souffrant de l'une des maladies suivantes doit être considérée comme héréditairement atteinte et est concernée par cette loi : débilité congénitale, schizophrénie, psychose maniaco-dépressive, épilepsie congénitale, maladie de Saint Vitus héréditaire (Chorée de Huntington), cécité héréditaire, surdité héréditaire, malformation génétique sévère ».

Voir aussi LIFTON RJ. The nazi doctors : medical killing and the psychology of genocide. Basis Books, New York, 1986. FRECKELTON I. Bioethics, Biopolitics and Medical regulation : Learning from the nazi doctor experience. JLM 2009, 16: 555-567

132. Traduction française « nul ne doit faire l'objet de discrimination fondée sur ses caractéristiques génétiques, qui auraient pour objet ou pour effet de porter atteinte à ses droits individuels et à ses libertés fondamentales et à la reconnaissance de sa dignité »... « toute forme de discrimination à l'encontre d'un personne en raison de son patrimoine génétique est interdite »... « il ne pourra être procédé à des tests prédictifs de maladies génétiques ou permettant soit d'identifier le sujet comme porteur d'un gène responsable d'une maladie, soit de détecter une prédisposition ou une susceptibilité génétique à une maladie qu'à des fins médicales ou de recherche médicale, et sous réserve d'un conseil génétique approprié. »

mais un moratoire existe depuis 1994 n'autorisant pas à prendre en compte les tests génétiques dans les primes d'assurance. Une loi interdisant toute utilisation des tests génétiques par les assureurs existe depuis janvier 1998 aux Pays-Bas. La seule loi en France interdisant l'utilisation de résultats d'examen génétiques est restreinte à la couverture maladie universelle (28 Juillet 1999).

La discrimination dépasse largement le cadre législatif et contribue à la mauvaise intégration sociale des patients. La stigmatisation liée au portage du gène restreint leurs capacités sociales ou familiales et aggrave donc leur handicap. Dans une étude canadienne, environ 40 % de sujets présymptomatiques porteurs du gène (sur les 233 inclus) font état d'une discrimination grevant leur quotidien (Bombard et coll, 2009). La discrimination la plus fréquente est rencontrée lors des relations avec les assurances (29,2 %) :

- compagnie d'assurance (27 %) ;
- assurance vie (21 %) ;
- prêt (5,6 %).

La discrimination familiale (15,5 %) vient au second rang :

- lors de leur décision d'avoir un enfant (11,6%) ;
- par un membre de la famille (6,4 %) ;
- par le conjoint (5,6 %).

Vient ensuite la discrimination sociale (12,4 %) :

- par des amis (7,7 %) ;
- au moment de la mise en place d'une relation (6 %) ;
- avec un partenaire (3,9 %) ;
- par la communauté (3 %) ;
- à l'école (2,1 %) ;
- par une organisation religieuse (0,9%).

Les autres types de discrimination sont moins fréquents :

- professionnelle (au travail 6,4 %, en recherche d'emploi 3 %) ;
- par le système de santé (pour avoir accès aux soins 4,7 %, par le médecin 3,4 %, par un professionnel de santé non médecin 3 %, par un conseiller génétique 2,1%) ;
- par le secteur public (lors de la garde d'un enfant 2,1 %, au tribunal 1,7 %, par une agence d'adoption 1,3 %, par une banque de données sanguines 0,9 %, par l'armée 0,9 %).

Cette notion de discrimination mériterait une analyse plus approfondie afin d'en identifier les différentes composantes (par exemple lorsqu'elle s'applique au travail ou à un désir de procréation). Quoi qu'il en soit, la crainte d'une discrimination explique que certains sujets à risque, qui n'avaient pas

initialement poursuivi le diagnostic génétique de peur de perdre leur assurance de santé, aient décidé de poursuivre en finançant eux-mêmes le test pour éviter que les assureurs ou les employeurs puissent avoir accès au résultat (Oster et coll., 2008). La perception de la discrimination serait plus fréquente chez les sujets de niveau culturel élevé ou ayant fait l'expérience dans leur jeune âge de la maladie du parent atteint (Bombard et coll., 2011 et 2012). Le diagnostic génétique ne résumerait pas à lui seul le sentiment de discrimination exprimé par les participants à l'étude.

La discrimination chez des sujets asymptomatiques repose sur le caractère génétique de la maladie de Huntington. Elle est majorée chez des patients dont les symptômes deviennent apparents et qui cumulent symptômes et diagnostic génétique. Les difficultés d'adaptation sociale des patients contribuent à la stigmatisation. Le registre de condamnation danois fait état de violences physiques (agression sexuelle ou non, vols, et surtout conduites en état d'ivresse (Jensen et coll., 1998). Aucun meurtre ni viol n'avait été recensé dans cette étude alors qu'un certain nombre de viols intra-conjugaux sont rapportés (Rosenblatt et Leroy, 2000) mais comme les auteurs l'ont décrit, il s'agit d'un registre de condamnation et non de faits ; sans doute les plaintes sont-elles rares, et il existe probablement une tendance à éviter de condamner les patients. Les troubles de la marche, la lenteur de la parole et les troubles de la déglutition sont souvent interprétés comme des signes d'alcoolisme et le regard des autres les empêche souvent d'avoir accès au service de soins (Soltysiak et coll., 2008). Les patients rapportent de fréquents contrôles d'identité pour suspicion d'ivresse du fait de leur démarche ébrieuse. Les campagnes d'information médiatique et les groupes de pression notamment américains (*Hereditary Disease Foundation*, CHDI) ou le Téléthon en France contribuent peu à peu à lever le tabou qui pesait sur la maladie de Huntington. Certaines contraintes sociales contribuent au handicap par une limitation du champ des possibilités ouvertes aux patients : par exemple, les emplois dans les fonctions publiques ne sont pas ouverts à l'entrée aux personnes atteintes de maladies graves.

En conclusion, la maladie de Huntington est rare et grave. D'origine génétique, elle associe troubles moteurs, cognitifs et psychiatriques. Sa prise en charge en France a bénéficié du Plan national maladies rares par la création du Centre national de référence maladie de Huntington et des centres de compétence associés. La recherche est réalisée à un niveau mondial avec un partage unique des données mais porte plus sur les mécanismes physiopathologiques de la maladie, les traitements curatifs ou encore le développement d'outils de suivi longitudinal des symptômes que sur la prise en charge. La prise en charge des familles est une nécessité qui doit être intégrée dans le système de santé, ainsi que la prévention des ruptures des patients avec leur environnement. Des séjours de répit doivent être favorisés ainsi que le développement de structures pouvant prendre en charge

simultanément les troubles du comportement des patients et leurs troubles moteurs et psychiatriques. La discrimination génétique que subissent les sujets à risque et les patients fragilise et limite leur accès au secteur économique de la société, diminuant leur chance de s'y intégrer et d'être productifs pour la société.

BIBLIOGRAPHIE

ADAM OR, JANKOVIC J. Symptomatic treatment of Huntington's disease. *Neurotherapeutics* 2008, **5**(2) :181-197

ALLAIN P, HAVET-THOMASSIN V, VERNY C, GOHIER B, LANCELOT C, et coll. Evidence for deficits on different components of theory of mind in Huntington's disease. *Neuropsychology* 2011, **25**(6) : 741-751

ANDERSON KE, GEHL CR, MARDER KS, BEGLINGER LJ, PAULSEN JS, HUNTINGTON'S STUDY GROUP. Comorbidities of obsessive and compulsive symptoms in Huntington's disease. *J Nerv Ment Dis* 2010, **198**(5) : 334-338

ARMSTRONG MJ, MIYASAKI JM. Evidence-based guideline: Pharmacologic treatment of chorea in Huntington disease Report of the Guideline Development Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology* 2012, **79** : 597-603

BACHOUD-LÉVI AC, MAISON P, BARTOLOMEO P, BOISSÉ MF, DALLA BARBA G, et coll. Retest effects and cognitive decline in longitudinal follow-up of patients with early HD. *Neurology* 2001, **56**(8) : 1052-1058

BAUDIC S, MAISON P, DOLBEAU G, BOISSÉ MF, BARTOLOMEO P, et coll. Cognitive impairment related to apathy in early Huntington's disease. *Dement Geriatr Cogn Disord* 2006, **21**(5-6) : 316-321

BEGLINGER LJ, O'ROURKE JJ, WANG C, LANGBEHN DR, DUFF K, et coll. Investigators. Earliest functional declines in Huntington disease. *Psychiatry Res* 2010, **178**(2) : 414-418

BESTE C, SAFT C, ANDRICH J, MÜLLER T, GOLD R, FALKENSTEIN M. Time processing in Huntington's disease: a group-control study. *PLoS One* 2007, **2**(12) : e1263

BOMBARD Y, VEENSTRA G, FRIEDMAN JM, CREIGHTON S, CURRIE L, et coll. Perceptions of genetic discrimination among people at risk for Huntington's disease: a cross sectional survey. *BMJ* 2009, **338** : b2175

BOMBARD Y, PALIN J, FRIEDMAN JM, VEENSTRA G, CREIGHTON S, et coll. Factors associated with experiences of genetic discrimination among individuals at risk for Huntington disease. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet* 2011, **156B**(1) : 19-27

BOMBARD Y, PALIN J, FRIEDMAN JM, VEENSTRA G, CREIGHTON S, et coll. Beyond the patient: the broader impact of genetic discrimination among individuals at risk of Huntington disease. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet* 2012, **159B**(2) : 217-226

BONELLI R M, WENNING GK, KAPFHAMMER HP. Huntington's disease: present treatments and future therapeutic modalities. *Int Clin Psychopharmacol* 2004, **19** : 51-62

BONELLI RM, HOFMANN P. A systematic review of the treatment studies in Huntington's disease since 1990. *Expert Opin Pharmacother* 2007, **8**(2) : 141-153

BOULIONG E. Genetic Tests and Insurance. DEA Ethique Médicale et Biologique, LEM Necker, 2000

BRANDT J. Cognitive impairments in Huntington's disease: insights into the neuropsychology of striatum. In : Handbook of neuropsychology. BOLLER F, (ed). New York, Elsevier, 1990, Vol 5, p. 241-264

BUSSE ME, KHALIL H, QUINN L, ROSSER AE. Physical therapy intervention for people with Huntington's disease. *Phys Ther* 2008, **88**(7): 820-831

BUSSE ME, WILES CM, ROSSER AE. Mobility and falls in people with Huntington's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2009, **80**(1): 88-90

BUSSE M, AL-MADFAI DH, KENKRE J, LANDWEHRMEYER GB, BENTIVOGLIO A, et coll. Utilisation of Healthcare and Associated Services in Huntington's disease: a data mining study. *Plos Curr* 2011, **3** : RRN1206

CRAUFURD D, THOMPSON JC, SNOWDEN JS. Behavioural changes in Huntington's disease. *Neuropsychiatry Neuropsychol Behav Neurol* 2001, **14** : 219-226

CUBO E, GONZÁLEZ M, DEL PUERTO I, DE YÉBENES JG, ARCONADA OF, et coll. Placebo effect characteristics observed in a single, international, longitudinal study in Huntington's disease. *Mov Disord* 2012, **27**(3) : 439-442

CUMMINGS JL. Behavioral and psychiatric symptoms associated with Huntington's disease. *Advances in Neurology* 1995, **65** : 179-186

DAWSON S, KRISTJANSON LJ, TOYE CM, FLETT P. Living with Huntington's disease: need for supportive care. *Nurs Health Sci* 2004, **6**(2) : 123-130

DI MAIO L, SQUITIERI F, NAPOLITANO G, CAMPANELLA G, TROFATTER JA, CONNEALLY PM. Suicide risk in Huntington's disease. *J Med Genet* 1993, **30**(4) : 293-295

DÖBRÖSSY MD, DUNNETT SB. Training specificity, graft development and graft-mediated functional recovery in a rodent model of Huntington's disease. *Neuroscience* 2005, **132**(3) : 543-552

EHDN. Physiotherapy guidance document. Physiotherapy Working group 2011

FERM U, SAHLIN A, SUNDIN L, HARTELIUS L. Using Talking Mats to support communication in persons with Huntington's disease. *Int J Lang Commun Disord* 2010, **45**(5) : 523-536

FOLSTEIN SE, FOLSTEIN ME, MCHUGH PR. Psychiatric syndromes in Huntington's disease. In: Advances in Neurology, vol 23: Huntington's disease. CHASE T, WEXLER NS, BARBEAU A (eds). New York, Raven Press, 1979, 281-289

FRECKELTON I. Huntington's Disease and the Law. *Journal of Law and Medicine* 2010, **18** : 7-18

HAMILTON JM, SALMON DP, COREY-BLOOM J, GAMST A, PAULSEN JS, et coll. Behavioural abnormalities contribute to functional decline in Huntington's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2003, **74** :120-122

HARPER P. History and Huntington's disease; Learning from the Past. Word congress on Huntington's disease. Manchester, 10th September 2005

HARRINGTON DL, SMITH MM, ZHANG Y, CARLOZZI NE, PAULSEN JS, PREDICT-HD INVESTIGATORS OF THE HUNTINGTON STUDY GROUP. Cognitive domains that predict time to diagnosis in prodromal Huntington disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2012, **83**(6):612-619

HARTELIUS L, JONSSON M, RICKEBERG A, LAAKSO K. Communication and Huntington's disease: qualitative interviews and focus groups with persons with Huntington's disease, family members, and carers. *Int J Lang Commun Disord* 2010, **45**(3) : 381-393

HO AK, ROBBINS AOG, WALTERS SJ, KAPTOGE S, SAHAKIAN BJ, BARKER RA. Health-related quality of life in Huntington's disease: a comparison of two generic instruments SF-36 and SIP. *Movement Disorders* 2004, **19**(11) : 1341-1348

HO AK, GILBERT AS, MASON SL, GOODMAN AO, BARKER RA. Health-related quality of life in Huntington's disease: which factors matter most? *Mov Disord* 2009, **24** : 574-578

HOCKLY E, CORDERY PM, WOODMAN B, MAHAL A, VAN DELLEN A, et coll. Environmental enrichment slows disease progression in R6/2 Huntington's disease mice. *Ann Neurol* 2002, **51**(2) : 235-242

HOTH KE, PAULSEN JS, MOSER DJ, TRANEL D, CLARK LA, BECHARA A. Patients with Huntington's disease have impaired awareness of cognitive, emotional, and functional abilities. *J Clin Exp Neuropsychol* 2007, **29**(4): 365-376

HUNTINGTON STUDY GROUP. Unified Huntington's disease rating scale: Reliability and consistency. *Movement Disorders* 1996, **11** (2): 136-142

JACQUEMOT C, DUPOUX E, ROBOTHAM L, BACHOUD-LÉVI AC. Specificity in rehabilitation of word production: A meta-analysis and a case study. *Behav Neurol* 2012, Jan 20. [Epub ahead of print]

JENSEN P, FENGER K, BOLWIG TG, SØRENSEN SA. Crime in Huntington's disease: a study of registered offences among patients, relatives, and controls. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1998, **65**(4) : 467-471

KINGMA EM, VAN DUIJN E, TIMMAN R, VAN DER MAST RC, ROOS RA. Behavioural problems in Huntington's disease using the Problem Behaviours Assessment. *Gen Hosp Psychiatry* 2008, **30**(2): 155-161

LAWRENCE AD, SAHAKIAN BJ, HODGES JR, ROSSER AE, LANGE KW, ROBBINS TW. Executive and mnemonic functions in early Huntington's disease. *Brain* 1996, **119** (Pt 5) : 1633-1645

LAWRENCE AD, WATKINS LH, SAHAKIAN BJ, HODGES JR, ROBBINS TW. Visual object and visuospatial cognition in Huntington's disease: implications for information processing in corticostriatal circuits. *Brain* 2000, **123** (Pt 7): 1349-1364

LONGWORTH CE, KEENAN SE, BARKER RA, MARSLIN-WILSON WD, TYLER LK. The basal ganglia and rule-governed language use: evidence from vascular and degenerative conditions. *Brain* 2005, **128**(Pt 3) : 584-596

LÓPEZ-SENDÓN JL, ROYUELA A, TRIGO P, ORTH M, LANGE H, et coll. What is the impact of education on Huntington's disease? *Mov Disord* 2011, **26**(8): 1489-1495

LOW L, KING S, WILKIE T. Genetic discrimination in life insurance: empirical evidence from a cross sectional survey of genetic support groups in the United Kingdom. *BMJ* 1998, **317** : 1632-1635

MARDER K, ZHAO H, MYERS RH, CUDKOWICZ M, KAYSON E, et coll. Rate of functional decline in Huntington's disease. Huntington Study Group. *Neurology* 2000, **54** : 452-458

MEISER B, DUNN S. Psychological impact of genetic testing for Huntington's disease: an update of the literature. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2000, **69**(5) : 574-578

MESTRE T, FERREIRA J, COELHO MM, ROSA M, SAMPAIO C. Therapeutic interventions for disease progression in Huntington's disease. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2009, **3**

NEMETH D, DYE CD, SEFCSIK T, JANACSEK K, TURI Z, et coll. Language deficits in pre-symptomatic Huntington's disease: evidence from Hungarian. *Brain Lang* 2012, **121**(3) : 248-253

NOVAK MJ, WARREN JD, HENLEY SM, DRAGANSKI B, FRACKOWIAK RS, TABRIZI SJ. Altered brain mechanisms of emotion processing in pre-manifest Huntington's disease. *Brain* 2012, **135** (pt4) : 1165-1179

ORTH M, EUROPEAN HUNTINGTON'S DISEASE NETWORK, HANDLEY OJ, SCHWENKE C, DUNNETT S, et coll. Observing Huntington's disease: the European Huntington's Disease Network's Registry. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2011, **82**(12) : 1409-1412

OSTER E, DORSEY ER, BAUSCH J, SHINAMAN A, KAYSON E, et coll. Fear of health insurance loss among individuals at risk for Huntington disease. *Am J Med Genet A* 2008, **146A**(16): 2070-2077

PAULSEN JS, READY RE, HAMILTON JM, MEGAF M S, CUMMINGS JL. Neuropsychiatric aspects of Huntington's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2001, **71** : 310-314

PHILLIPS W, SHANNON KM, BARKER MA. The current clinical management of Huntington's disease. *Mov Disord* 2008, **23**(11) : 1491-1504

PICKETT T JR, ALTMAIER E, PAULSEN JS. Caregiver burden in Huntington's disease. *Rehabilitation Psychology* 2007, **52**(3): 311-318

POWER E, ANDERSON A, TOGHER L. Applying the WHO ICF framework to communication, assessment and goal setting in Huntington's disease. *Journal of communication Disorders* 2011, **44** : 261-275

READY RE, MATHEWS M, LESERMAN A, PAULSEN JS. Patient and caregiver quality of life in Huntington's disease. *Mov Disord* 2008, **23**(5) : 721-726

290 ROOS RA. Huntington's disease: a clinical review. *Orphanet J Rare Dis* 2010, **5**(1) : 40

ROSCOE LA, CORSENTINO E, WATKINS S, MCCALL M, SANCHEZ-RAMOS J. Well-being of family caregivers of persons with late-stage Huntington's disease: lessons in stress and coping. *Health Commun* 2009, **24**(3) : 239-248

ROSENBLATT A, LEROI I. Neuropsychiatry of Huntington's disease and other basal ganglia disorders. *Psychosomatics* 2000, **41**(1): 24-23

SAMBIN S, TEICHMANN M, DE DIEGO BALAGUER R, GIAVAZZI M, SPORTICHE D, et coll. The role of the striatum in sentence processing: Disentangling syntax from working memory in Huntington's disease. *Neuropsychologia* 2012, **50**(11) : 2625-2635

SHOULSON I. Huntington disease: functional capacities in patients treated with neuroleptic and antidepressant drugs. *Neurology* 1981, **31** : 1333-1335

SNOWDEN JS, GIBBONS ZC, BLACKSHAW A, DOUBLEDAY E, THOMPSON J, et coll. Social cognition in frontotemporal dementia and Huntington's disease. *Neuropsychologia* 2003, **41**(6) : 688-701

SOLTYSIAK B, GARDINER P, SKIRTON H. Exploring supportive care for individuals affected by Huntington disease and their family caregivers in a community setting. *J Clin Nurs* 2008, **17**(7B) : 226-234

SPRENGELMEYER R, YOUNG AW, CALDER AJ, KARNAT A, LANGE H, et coll. Loss of disgust. Perception of faces and emotions in Huntington's disease. *Brain* 1996, **119**(pt 5) : 1647-1665

STOUT JC, JONES R, LABUSCHAGNE I, O'REGAN AM, SAY MJ, et coll. Evaluation of longitudinal 12 and 24 month cognitive outcomes in premanifest and early Huntington's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2012, **83**(7) : 687-694

TABRIZI SJ, REILMANN R, ROOS RA, DURR A, LEAVITT B, et coll. TRACK-HD investigators. Potential endpoints for clinical trials in premanifest and early Huntington's disease in the TRACK-HD study: analysis of 24 month observational data. *Lancet Neurol* 2012, **11**(1) : 42-53

TAYLOR SD. Predictive genetic test decisions for Huntington's disease: context, appraisal and new moral imperatives. *Soc Sci Med* 2004, **58**(1):137-149

TEICHMANN M, DUPOUX E, KOUIDER S, BRUGIÈRES P, BOISSÉ MF, et coll. The role of the striatum in rule application: the model of Huntington's disease at early stage. *Brain* 2005, **128**(pt5) : 1155-1167

THE US VENEZUELA COLLABORATIVE RESEARCH PROJECT, WEXLER NS. Venezuelan kindreds reveal that genetic and environmental factors modulate Huntington's disease age of onset. *Proc Natl Acad Sci USA* 2004, **101**(10) : 3498-3503

THOMPSON JC, HARRIS J, SOLLOM AC, STOPFORD CL, HOWARD E, et coll. Longitudinal evaluation of neuropsychiatric symptoms in Huntington's disease. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 2012, **24**(1) : 53-60

TRINKLER I, CLERET DE LANGAVANT L, BACHOUD-LÉVI AC. Joint recognition-expression impairment of facial emotions in Huntington's disease despite intact understanding of feelings. *Cortex* 2011, Dec 16. [Epub ahead of print]

ULLMAN MT, CORKIN S, COPPOLA M, HICKOK G, GROWDON JH, et coll. A neural dissociation within language: evidence that the mental dictionary is part of declarative

memory, and that grammatical rules are processed by the procedural system. *J Cogn Neurosci* 1997, **9** : 266-276

VACCARINO AL, SILLS T, ANDERSON KE, BACHOUD-LÉVI AC, BOROWSKY B, et coll. Assessment of depression, anxiety and apathy in prodromal and early Huntington disease. *PLoS Curr* 2011, **3** : RRN1242

VAMOS M, HAMBRIDGE J, EDWARDS M, CONAGHAN J. The impact of Huntington's disease on family life. *Psychosomatics* 2007, **48**(5) : 400-404

VAN DUIJNE, KINGMA EM, VAN DER MAST RC. Psychopathology in verified Huntington's disease gene-carriers. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 2007, **19** : 441-448

VASUDEV A, PALMER T, THOMAS A, BURN D, BARKER W. Factors predicting discharge of Huntington's disease patients from a neuropsychiatry unit. *Int Psychogeriatr* 2010, **22**(3) : 489-492

VEENHUIZEN RB, TIBBEN A. Coordinated multidisciplinary care for Huntington's disease. An outpatient department. *Brain Res Bull* 2009, **80**(4-5) : 192-195

VEENHUIZEN RB, KOOTSTRA B, VINK W, POSTHUMUS J, VAN BEKKUM P, et coll. Coordinated multidisciplinary care for ambulatory Huntington's disease patients. Evaluation of 18 months of implementation. *Orphanet J Rare Dis* 2011, **6** : 77

VENUTO CS, MCGARRY A, MA Q, KIEBURTZ K. Approaches to the treatment of Huntington's disease. *Movement Disorders* 2012, **27**(1): 31-42

VESSIE PR. On the transmission of Huntington's chorea for three hundred years. The Bures family group. *JNMD* 1932, **76**: 565

WEXLER A. The woman who walked into the sea. Yale University Press, New Heaven and London, 2008

10

Autisme associé à une épilepsie ou une déficience sensorielle

Décrite depuis longtemps, l'association entre autisme et épilepsie est maintenant clairement établie. Également reconnues, les associations entre autisme et surdité, et autisme et cécité sont moins étudiées. Nous présenterons ces différentes associations en nous intéressant aux perturbations cognitives et comportementales puis nous tenterons de dégager les connaissances actuelles sur les modalités d'accueil, d'accompagnement et de prise en charge.

Autisme et épilepsie

Fréquence de l'association

La prévalence de l'épilepsie chez les sujets autistes est évaluée, selon les études, entre 5 et 40 % (Canitano, 2007). Ces taux sont nettement supérieurs à ceux observés dans la population générale qui sont proches de 0,5 à 1 %. En revanche, peu d'études se sont intéressées à la prévalence de l'autisme chez les individus présentant une épilepsie. Au sein de cohortes d'individus avec une épilepsie et un déficit intellectuel, environ 30 % des individus avaient un trouble du spectre autistique associé (Steffenburg et coll., 1996 ; Clarke et coll., 2005). Dans une étude rétrospective portant sur des patients avec une épilepsie suivis dans un service de neurologie pédiatrique, un trouble du spectre autistique a été identifié chez 15 % d'entre eux (Matsuo et coll., 2010). Une étude prospective récente en population générale portant sur une cohorte de 613 enfants avec une épilepsie diagnostiquée dans l'enfance a évalué la prévalence d'un trouble du spectre autistique à 5 % (Berg et coll., 2011), un taux supérieur à la prévalence de l'autisme dans la population générale (1 pour 150) (Fombonne, 2009).

La variabilité des taux de prévalence de l'association entre autisme et épilepsie suggère des facteurs de risque de l'épilepsie dans l'autisme que nous exposerons. Auparavant, un point sur l'hétérogénéité méthodologique des travaux publiés permettra d'apprécier la complexité de l'étude de cette association.

Hétérogénéité méthodologique du diagnostic dans les études

Les critères diagnostiques de l'épilepsie utilisés dans la littérature concernant l'autisme sont extrêmement disparates. En effet, certains auteurs utilisent la définition de l'*International League Against Epilepsy* (ILAE) (Engel, 2006) qui considère l'épilepsie comme une affection neurologique chronique caractérisée par des crises d'épilepsie récurrentes et spontanées. D'autres utilisent des critères beaucoup moins rigoureux : plus d'une crise d'épilepsie, anomalies « épileptiformes » à l'électro-encéphalogramme, prise d'un traitement anti-épileptique. Enfin, certains auteurs ne spécifient pas la façon dont le diagnostic d'épilepsie a été posé.

Au plan clinique, tous les types de crises décrits chez des patients non autistes sont rapportés chez les patients autistes (convulsions fébriles, crises généralisées tonico-cloniques, absences, myoclonies, crises toniques, atoniques, crises partielles). Cependant, les données concernant le type de crises ne sont pas toujours disponibles dans les publications et dans certaines d'entre elles, la terminologie utilisée pour décrire les types de crises ne correspond pas à celle de l'ILAE. La classification en syndromes épileptiques est encore plus rarement mentionnée. Si quelques études mentionnent des syndromes de West (Elia et coll., 1995 ; Parmeggiani et coll., 2010), des épilepsies bénignes de l'enfance avec des pointes centro-temporales (Tuchman et coll., 1991 ; Elia et coll., 1995 ; Giovanardi-Rossi et coll., 2000) et des convulsions néonatales idiopathiques bénignes (Tuchman et coll., 1991 ; Giovanardi-Rossi et coll., 2000), la plupart des études ne rapportent que le type de crise d'épilepsie.

Au plan électro-encéphalographique, des anomalies épileptiques, notamment de topographie focale, sont fréquemment décrites chez les patients autistes, même en l'absence de crises (Rossi et coll., 1995 ; Giovanardi-Rossi et coll., 2000 ; Chez et coll., 2006 ; Ekinci et coll., 2010). Certains auteurs insistent particulièrement sur la fréquence des pointes centro-temporales telles qu'on peut les voir dans l'épilepsie à paroxysmes rolandiques qui est une épilepsie partielle bénigne de l'enfant (Rossi et coll., 1995 ; Tuchman et Rapin, 2002). Cependant, ces anomalies ne sont pas décrites avec précision dans toutes les études. Les conditions d'enregistrement des EEG sont variables (le plus souvent durant la veille, parfois après une privation de sommeil, plus rarement durant le sommeil) ou non décrites. Enfin, les données de neuro-imagerie ne sont pas toujours disponibles.

L'hétérogénéité des populations étudiées d'une publication à l'autre porte également sur la symptomatologie autistique elle-même. Ces différences sont le fait de l'hétérogénéité phénotypique de l'autisme et des modifications des classifications diagnostiques et des catégories nosographiques de l'autisme. L'hétérogénéité phénotypique porte également sur les troubles associés à l'autisme. Ainsi, le niveau intellectuel est rarement homogène et une même étude peut inclure des sujets avec et sans retard mental. De la même

façon, alors que certaines pathologies fréquemment associées à l'autisme sont reconnues pour leur prévalence élevée de l'épilepsie, certaines populations associent des sujets avec un autisme syndromique (autisme associé à un trouble neurologique tel que infirmité motrice cérébrale, microcéphalie) ou à un trouble neuro-développemental avec des signes dysmorphiques (encore appelé autisme complexe) et des sujets avec un autisme idiopathique (autisme isolé sans comorbidité, encore appelé autisme essentiel ou non syndromique).

Facteurs de risque d'épilepsie identifiés dans l'autisme

Le sous-type de trouble envahissant du développement

La prévalence de l'épilepsie varie selon le sous-type de trouble envahissant du développement (TED). La prévalence la plus faible est observée chez les sujets présentant un syndrome d'Asperger (4 %) ; les prévalences les plus élevées sont observées dans le trouble désintégratif de l'enfance (77 %) et le syndrome de Rett (90 %) (Tuchman et Rapin 2002 ; Danielsson et coll., 2005). Chez les individus avec un TED-non spécifié (TED-ns)/Autisme atypique, la prévalence de l'épilepsie est à peu près identique à celle observée dans le trouble autistique ; elle est évaluée entre 11 et 35 % (Danielsson et coll., 2005 ; Gabis et coll., 2005 ; Hara, 2007 ; Parmeggiani et coll., 2007 ; Ekinici et coll., 2010).

L'âge

L'incidence de l'épilepsie dans l'autisme suit une distribution bimodale en fonction de l'âge. Deux pics d'âge d'apparition des crises sont décrits : l'un avant l'âge de 5 ans, l'autre à l'adolescence après l'âge de 10 ans (Volkmar et Nelson, 1990).

Un début des crises dans la première année de vie est particulièrement associé à l'autisme. Dans une étude portant sur 246 enfants avec autisme âgé de 4 à 15 ans, 16 enfants présentaient une épilepsie. Chez 80 % d'entre eux les convulsions avaient débuté dans la première année de vie (Wong, 1993). Parmi les convulsions non provoquées qui débutent dans la première année de vie, on compte les spasmes infantiles mais également des syndromes épileptiques variés. La prévalence de l'autisme chez les enfants ayant présenté des spasmes infantiles est évaluée à 9 % environ (Saemundsen et coll., 2007a). Elle est évaluée à 7 % chez les enfants avec des convulsions débutant dans la première année de vie (à l'exclusion de spasmes infantiles) (Saemundsen et coll., 2007b).

Le pic d'apparition des crises observé à l'adolescence semble être spécifique à l'autisme et n'est pas décrit dans le retard mental et l'insuffisance motrice cérébrale (Shinnar et coll., 2001). Même si certaines épilepsies débutent à

l'adolescence, le pic d'incidence observé à cette période dans l'autisme reste encore mal compris. Il est suggéré qu'il surviendrait plus volontiers dans l'autisme idiopathique tandis qu'un début précoce des crises serait plus particulièrement associé à l'autisme syndromique (Hara, 2007).

Autisme syndromique ou complexe

La prévalence de l'épilepsie est plus faible dans les cohortes comportant des sujets ayant un autisme idiopathique que dans les cohortes de sujets avec un autisme syndromique (Miles et coll., 2005 ; Canitano, 2007). Miles et coll. rapportent un taux de prévalence de 17 % pour les sujets avec un autisme essentiel et un taux de 39 % pour ceux avec un autisme complexe (Miles et coll., 2005). Certaines causes génétiques associées à l'autisme comportent une prévalence de l'épilepsie particulièrement élevée. Une épilepsie est observée chez plus de 70 % des individus atteints de sclérose tubéreuse de Bourneville et chez 90 % des patientes atteintes de syndrome de Rett. Néanmoins, la prévalence de l'épilepsie dans l'autisme idiopathique est très supérieure à la prévalence de l'épilepsie dans la population générale. Ceci suggère que l'autisme en lui-même est associé à un risque majoré d'épilepsie.

Sexe

Plusieurs travaux suggèrent un risque plus élevé d'épilepsie chez les femmes comparées aux hommes dans l'autisme (Elia et coll., 1995 ; Danielsson et coll., 2005 ; Hughes et Melyn, 2005). Une méta-analyse de 14 études a montré une prévalence de l'épilepsie de 34,5 % chez les femmes comparée à 18,5 % chez les hommes (Amiet et coll., 2008). Cependant, le lien entre sexe et épilepsie pourrait être le reflet de la présence, dans l'autisme, d'un retard mental plus sévère chez les femmes comme l'ont montré Gillberg et coll. dans une étude incluant 55 sujets suivis de manière prospective : plus le retard mental est sévère, plus le ratio homme/femme est faible (Gillberg et coll., 1991).

Retard mental

Dans l'autisme comme dans la population générale, le retard mental est un facteur de risque de l'épilepsie clairement identifié. Près de 50 à 70 % des sujets présentant un TED ont un retard mental (Dawson et coll., 2007). Les premières études ont montré que la survenue d'une épilepsie est corrélée négativement avec le quotient intellectuel (QI) (Bartak et Rutter, 1976 ; Jacobson et Janicki, 1983). Plusieurs études ont mis en évidence un taux plus élevé de convulsions chez les individus avec un retard intellectuel (Rossi et coll., 1995 ; Mouridsen et coll., 1999 ; Hrdlicka et coll., 2004). Une méta-analyse de 10 études a montré que, chez les individus avec un autisme et un retard mental, la prévalence de

l'épilepsie était de 21,5 % alors qu'elle n'était que de 8 % chez les individus avec un autisme sans retard mental. Plus encore, un rapport de la fréquence de l'épilepsie en fonction du QI a mis en évidence que plus le retard mental est sévère, plus l'épilepsie est fréquente (Amiet et coll., 2008).

Facteurs de risque d'autisme identifiés dans l'épilepsie

L'étude des facteurs de risque au développement d'un autisme dans l'épilepsie a fait l'objet de peu de travaux. Cependant, certains facteurs de risque ont été mis en évidence, tels que le retard intellectuel et le syndrome de West.

Des études portant sur des patients avec une épilepsie et un déficit intellectuel ont montré des taux de prévalence d'autisme élevés (environ 30 %) (Steffenburg et coll., 1996 ; Clarke et coll., 2005). Dans une étude portant sur des patients dont l'épilepsie a débuté durant la première année de vie, 14 % des enfants avaient développé un trouble du spectre autistique, en particulier ceux avec un syndrome de West (46 %) et ceux chez lesquels les convulsions étaient associées à des anomalies cérébrales (69 %) (Saemundsen et coll., 2008). Plus récemment, une cohorte de 613 enfants avec une épilepsie diagnostiquée dans l'enfance a été évaluée de façon prospective à l'âge de 5 et/ou 9 ans (Berg et coll., 2011). Un syndrome de West et un retard intellectuel étaient associés de façon indépendante à la survenue d'un trouble du spectre autistique. Cependant, 2,2 % des individus avec des capacités cognitives normales présentaient un autisme, un taux bien supérieur à celui de l'autisme dans la population générale. Une prévalence élevée de traits autistiques est également rapportée dans le syndrome de Dravet (Berg et Plioplys, 2012).

Diagnostic de l'épilepsie dans l'autisme

Dans son rapport publié en 2010 sur l'autisme et les autres TED, la Haute autorité de santé recommande une recherche attentive des pathologies associées, en particulier l'épilepsie, lors de l'interrogatoire des parents sur les antécédents familiaux et ceux de leur enfant ainsi que par une consultation neuropédiatrique systématique qu'il convient de renouveler régulièrement (HAS, 2010).

Les « absences » et les crises partielles sont les crises les plus difficiles à repérer cliniquement dans le contexte d'un autisme. Le patient ne peut exprimer ce qu'il ressent ; les troubles de la communication ne permettent pas d'explorer le contact ; les automatismes moteurs ou vocaux d'origine épileptique peuvent être difficiles à distinguer des stéréotypies liées à l'autisme (Spence et Schneider, 2009). On attachera donc beaucoup de valeur aux données de l'interrogatoire de l'entourage ou des soignants qui rapportent des phénomènes inhabituels contrastant avec le comportement habituel du patient

(Cole, 2002). L'enregistrement vidéo des manifestations fournit souvent des informations intéressantes.

L'électro-encéphalogramme (EEG) sera réalisé selon l'orientation clinique neuropédiatrique (HAS, 2010). L'EEG permet parfois de confirmer définitivement le diagnostic lorsque sont enregistrées des absences électriques ou, moins fréquemment, des crises focales. Cependant, un EEG normal n'élimine pas le diagnostic d'épilepsie et il faudra parfois le répéter. On peut noter que des événements paroxystiques non épileptiques sont fréquemment confondus avec des crises d'épilepsies : crises clastiques, mouvements anormaux, douleur, syncope (Cole, 2002). Ainsi, les enregistrements EEG-vidéo révèlent parfois que le diagnostic d'épilepsie peut être porté par excès devant certains troubles comportementaux (Kim et coll., 2006). L'EEG de sieste est indispensable en cas de régression, quel que soit l'âge de l'enfant (HAS, 2010).

Le bilan électroencéphalographique et l'imagerie cérébrale peuvent être difficiles à réaliser en l'absence de sédation. La sédation utilisée doit alors être choisie avec soins, en adhésion avec les recommandations pédiatriques (Kagan-Kushnir et coll., 2005).

Des anomalies épileptiques sont fréquemment observées sur les électro-encéphalogrammes des sujets autistes, même en l'absence de crises cliniques (Baird et coll., 2006 ; Spence et Schneider, 2009). Cependant, d'une manière générale, la présence d'anomalies épileptiques sporadiques à l'EEG ne suffit pas à faire un diagnostic d'épilepsie. La signification de ces anomalies et la question de leur traitement dans un contexte d'autisme restent débattues (Spence et Schneider, 2009).

Diagnostic de l'autisme dans l'épilepsie et symptomatologie

L'étude de 2 groupes de 60 enfants avec autisme âgés de 7 à 17 ans, l'un avec épilepsie, l'autre sans épilepsie, appariés pour l'âge et le QI verbal montre que l'âge de diagnostic de l'autisme est significativement plus élevé chez les enfants ayant une épilepsie que chez ceux ayant un trouble du spectre autistique sans épilepsie, suggérant que l'autisme se développe plus tard chez ces enfants ou que le diagnostic d'épilepsie fasse écran au diagnostic d'autisme (Turk et coll., 2009). L'épilepsie semble un facteur de mauvais pronostic dans l'évolution de l'autisme (Nordin et Gillberg, 1998). Dans une étude prospective portant sur 108 enfants avec autisme évalués après une période de 13 à 22 ans et alors âgés de 17 à 40 ans, les individus avec une épilepsie (n=43) présentaient un fonctionnement cognitif et un comportement adaptatif plus faibles que ceux sans épilepsie (n=65) (Danielsson et coll., 2005). Périsset et coll. ont étudié des patients avec autisme hospitalisés dans une unité de soins intensifs psychiatriques pour des troubles sévères du comportement survenus

de manière aiguë à l'adolescence. Parmi les 29 sujets étudiés, 15 d'entre eux présentaient une épilepsie. La cause principale des troubles aigus du comportement a été imputée à des crises d'épilepsie non contrôlées chez 6 sujets (20,7 %) et chez 3 d'entre eux, l'épilepsie n'avait pas été diagnostiquée avant l'épisode aigu (Perisse et coll., 2010).

L'étude des troubles du langage d'une population de 205 enfants avec un trouble du spectre autistique âgés de 10 ans en moyenne, parmi lesquels 64 présentent des crises d'épilepsie, a montré que la présence de crises d'épilepsie contribue à un risque majoré d'absence de langage ou de retard de langage (Oslejskova et coll., 2007).

La comparaison à l'aide du *Diagnostic Interview for Social and Communication disorders* (Disco) de deux groupes d'enfants âgés de 7 à 17 ans avec un trouble du spectre autistique, appariés sur l'âge et le QI-non verbal (la grande majorité ayant un retard cognitif important), l'un avec une épilepsie (n=60), l'autre sans épilepsie (n=60) a montré que les enfants avec une épilepsie avaient significativement plus de difficultés motrices fines et globales que les enfants sans épilepsie (Turk et coll., 2009). Les enfants avec une épilepsie ont également plus d'incontinence, de difficultés sociales et de troubles du comportement. Smith et Matson ont comparé 100 individus âgés de 29 à 72 ans ayant un retard mental répartis selon 4 groupes appariés sur l'âge, le sexe, le niveau de retard mental et l'origine ethnique : 25 individus avec retard mental seul, 25 individus avec retard mental et épilepsie, 25 individus avec retard mental et troubles du spectre autistique (TSA), 25 individus avec retard mental, épilepsie et TSA. Les compétences sociales ont été évaluées à l'aide de l'échelle *Matson Evaluation of Social Skills for Individuals with Severe Retardation* et les auteurs observent que les individus ayant une épilepsie et un TSA ont des compétences sociales plus faibles que les individus ayant un retard mental isolé ou associé à l'épilepsie seule ou un TSA seul (Smith et Matson, 2010a). Les troubles du comportement associés à l'autisme ont été évalués à l'aide de l'*Autism Spectrum Disorders-Behavior Problem-Adult version battery* (ASD-BPA) et les auteurs rapportent que les individus avec TSA, épilepsie et retard mental ont significativement plus de troubles du comportement, des scores d'anxiété et de comportements répétitifs et des scores d'attention/hyperactivité significativement plus élevés que les individus avec une épilepsie et un retard mental (Smith et Matson, 2010b et c).

Récemment, l'analyse en clusters d'une population de 577 sujets avec autisme a permis d'identifier 5 groupes (Cuccaro et coll., 2011). L'un d'entre eux, représentant 5 % des sujets étudiés, montre un taux élevé d'épilepsie (29 %) : il est caractérisé par un âge plus précoce de reconnaissance des anomalies et un taux plus élevé d'utilisation répétitive des objets et d'intérêt sensoriel inhabituel. L'analyse en clusters des 64 sujets avec une épilepsie montre 3 groupes, le plus important d'entre eux étant caractérisé par des troubles du langage et du développement moteur.

Les relations entre régression autistique et/ou langagière et épilepsie ou anomalies EEG ont été largement étudiées dans l'autisme, avec des résultats contradictoires. Certaines publications font état d'un taux plus élevé d'épilepsie (Kurita, 1985 ; Hoshino et coll., 1987 ; Kobayashi et Murata, 1998 ; Hrdlicka et coll., 2004) et de troubles du sommeil chez des enfants avec régression autistique que chez les enfants autistes sans notion de régression (Giannotti et coll., 2008). En revanche, d'autres études ne trouvent pas de relation significative (Tuchman et coll., 1991 ; Rossi et coll., 1995 ; Tuchman et Rapin, 1997 ; Shinnar et coll., 2001 ; Canitano et coll., 2005). Les résultats opposés de ces études suggèrent que des mécanismes probablement hétérogènes président au phénomène de régression autistique. Cependant, la publication d'observations décrivant une amélioration substantielle de la régression autistique après traitement de l'épilepsie – qu'il s'agisse d'un traitement médicamenteux ou chirurgical (notamment en cas de foyer épileptique temporal) (Gillberg et coll., 1996 ; Neville et coll., 1997 ; Nass et coll., 1999) – suggère que chez certains patients, l'activité épileptique sous-tend bien, au moins en partie, la régression autistique.

Une analogie entre l'autisme et le syndrome de Landau-Kleffner fait suggérer qu'une activité épileptique sub-clinique pourrait jouer un rôle pathogène dans l'autisme. Comme pour l'association entre régression autistique et épilepsie, les résultats des travaux sur l'association entre régression et anomalies épileptiformes sont contradictoires : si certains auteurs ont mis en évidence une association significative entre régression et anomalies épileptiformes dans l'autisme (Tuchman et Rapin, 1997 ; Nass et coll., 1998 ; Lewine et coll., 1999 ; Giannotti et coll., 2008), plusieurs études ont montré l'absence d'association entre ces événements (Kurita et coll., 1992 ; Rossi et coll., 1995 ; Hrdlicka et coll., 2004 ; Canitano et coll., 2005 ; Baird et coll., 2006 et 2008 ; Chez et coll., 2006). Néanmoins, la majorité des informations cliniques des enfants étudiés est rétrospective et les explorations EEG sont souvent effectuées plusieurs mois voire plusieurs années après la régression. La concomitance de ces événements en temps réel est donc difficile à établir.

Évolution de l'épilepsie

Sur le plan du pronostic de l'épilepsie dans la population générale, environ 64 % des sujets qui ont présenté des crises convulsives dans l'enfance seront en rémission à l'âge adulte. Parmi eux, seuls 16 % seront encore sous traitement (Guerrini, 2006). Chez les individus avec autisme, l'évolution de l'épilepsie semble moins bonne. Ainsi, l'étude d'une cohorte de 120 sujets avec autisme dont 42 présentaient une épilepsie montre que l'épilepsie persistait durant toute la vie chez la majorité d'entre eux puisque seuls 16% d'entre eux avaient une épilepsie en rémission (Danielsson et coll., 2005). Dans une cohorte portant sur 127 sujets avec un trouble autistique idiopathique et au

moins une crise d'épilepsie, âgés de 3 à 49 ans, les crises d'épilepsie étaient résistantes au traitement chez un tiers des sujets et un âge de début des crises significativement plus jeune était observé chez les individus avec des crises résistantes comparés aux individus sans crise (Sansa et coll., 2011).

Une morbidité liée aux traumatismes résultant des crises d'épilepsie chez les sujets avec autisme est également notée. Ainsi, Danielsson et coll. rapportent que des traumatismes sévères secondaires à un état de mal épileptique sont survenus chez 11 des 42 individus (26 %) tels que quasi-noyade, fracture ou traumatisme cérébral (Danielsson et coll., 2005). Plus récemment, Mouridsen et coll. ont étudié la prévalence de fracture dans une population de 118 sujets avec autisme pris en charge en institution spécialisée suivis pendant une durée moyenne de 30,3 ans et âgés de 42,7 ans en moyenne. Une fracture est rapportée chez 5 des 29 sujets ayant une épilepsie associée (17,2 %) et chez 9 des 89 sujets sans épilepsie associée (10,1 %). Cependant, cette différence n'est pas significative et la prévalence de fracture est significativement plus élevée dans une population témoin issue de la population générale (24,7 %) que chez les individus avec autisme (11,9 %) (Mouridsen et coll., 2012).

L'épilepsie semble un motif d'hospitalisation notable chez les patients avec autisme. Danielsson et coll. rapportent que 16 (38 %) des 42 sujets avec autisme et épilepsie décrits ont été hospitalisés pour état de mal épileptique (Danielsson et coll., 2005). Récemment, Scarpinato et coll. ont étudié les motifs d'hospitalisation des enfants avec un trouble du spectre autistique admis dans un service de soins pédiatrique aigu de 459 lits au *Children's Hospital* de Philadelphia (Pennsylvanie, États-Unis) (Scarpinato et coll., 2010). Sur une période de 18 mois, 216 enfants avec un TSA avaient été hospitalisés, les TSA étaient à l'origine de l'hospitalisation pour seulement 2 enfants. Une épilepsie ou des convulsions et d'autres troubles neurologiques étaient le motif d'hospitalisation le plus fréquent (36 %), suivi par des troubles gastro-intestinaux (16 %) et des troubles respiratoires (10 %). Le reste des admissions étaient liées à des troubles médicaux, chirurgicaux, mentaux ou autres variés.

Prise en charge et accompagnement

Traitements médicamenteux

Le choix des antiépileptiques tient compte de plusieurs choses : le type de crises, la sévérité et la chronicité de l'épilepsie, les comorbidités, la susceptibilité aux effets secondaires et les interactions médicamenteuses (Smith, 2006). De nombreuses études ont rapporté des effets secondaires des antiépileptiques d'ordre comportemental ou cognitif. Cependant, ces résultats sont en partie non conclusifs et contradictoires en raison de l'hétérogénéité des groupes de patients étudiés et des outils d'évaluation psychopathologiques variés et parfois inappropriés (Martin et Brown, 2009). Une polythérapie devrait être évitée

pour les sujets ayant un trouble du développement, la réduction de 3 ou plus antiépileptiques à 1 ou 2 ayant montré son efficacité par l'amélioration de la fréquence des crises, des effets secondaires et des mesures de qualités de vie (Smith, 2006).

Accompagnement

L'importance de la formation des aidants et des soignants sur l'épilepsie est soulignée par plusieurs auteurs. Dans une étude portant sur 478 individus avec un déficit intellectuel, Codling et MacDonald observent chez les aidants un manque de sensibilisation et de connaissance sur l'épilepsie portant en particulier sur l'identification des crises, le traitement en cours, la conduite à tenir en cas d'urgences et les services accessibles localement (Codling et MacDonald, 2009). Afin d'améliorer la prise en charge et la qualité de vie des patients, ils proposent une réorganisation du parcours de soins avec un rôle de coordination confié à l'infirmière ainsi qu'une formation sur l'épilepsie (Codling et MacDonald, 2009). Glauser propose que les aidants soient formés par les cliniciens à reconnaître les manifestations objectives (changement de poids, vomissements, ataxie, nystagmus, changement des habitudes de sommeil) ou subjectives (changements des routines, sauts d'humeur, changement dans les habitudes alimentaires, le niveau d'activité ou l'hygiène/apparence personnelle) liées à des effets secondaires des traitements antiépileptiques (Glauser, 2004).

La pertinence et l'importance des interventions psychosociales et éducatives auprès des sujets avec une épilepsie et un handicap intellectuel sont notées ; pourtant peu d'études portent sur leur évaluation ainsi que sur l'évaluation du risque et de la prise de décision dans le cadre des soins (Smith, 2006).

Pour les sujets ayant un autisme et une épilepsie, les consultations médicales et les hospitalisations peuvent être plus fréquentes. Il convient d'être attentif aux particularités de la prise en charge : les modalités d'accueil (ambiance réduisant le plus possible les stimulations sensorielles, limitation des allées et venues dans les chambres, limitation des interventions qui pourraient être difficiles pour l'enfant), la prise en compte des difficultés de communication tant verbales que non verbales (en particulier en ce qui concerne la douleur), la nécessité de développer un partenariat avec les familles et les aidants afin d'établir des stratégies de communication efficaces pour les enfants avec un TSA (Scarpinato et coll., 2010).

Trajectoires et qualité de vie

Peu d'études se sont intéressées au devenir à long terme des patients avec un autisme et une épilepsie et ce sont essentiellement des données de mortalité qui sont disponibles. Dans la population générale, la surmortalité des individus atteints d'une épilepsie est reconnue (Forsgren et coll., 2005). On retrouve cette observation chez les sujets avec autisme. L'analyse des données

du *California State Department of Developmental Services* montre un taux de mortalité plus élevé qu'attendu chez les individus avec autisme et épilepsie comparés aux individus avec un autisme seul (Pickett et coll., 2011). Gillberg et coll. ont étudié la mortalité d'une cohorte suédoise de 120 individus avec autisme nés entre 1962 et 1984 (Gillberg et coll., 2010). Après un suivi d'une durée moyenne de 17,8 ans ($\pm 3,6$ ans), les sujets étaient âgés de 33,2 ans en moyenne ($\pm 6,6$ ans) et 9 d'entre eux étaient décédés (7,5 %), un taux 5,56 fois plus élevé qu'en population générale. Cinq des 9 individus décédés présentaient une épilepsie, tous étaient des femmes. Cependant, si l'épilepsie était plus fréquente dans le groupe de femmes avec une mort précoce, la différence n'était pas significative. Dans 4 situations, c'est à l'épilepsie que le décès a été imputé (« décès brutal et inattendu dans l'épilepsie » ou *Sudep* « *sudden unexpected death in epilepsy* »).

Autisme et surdité

Fréquence de cette association

Les aspects épidémiologiques de l'association entre autisme et surdité ont fait l'objet de peu de travaux. Au sein d'une population de 1 150 enfants avec un déficit auditif, Jure et coll. observent que 46 enfants présentent un autisme selon les critères du DSM-III (soit une prévalence de 4 %) (Jure et coll., 1991). Le déficit auditif était qualifié de léger (perte auditive de la meilleure oreille de 25 à 44 dB) chez 1 enfant, de moyen (perte auditive de 45 à 69 dB) chez 8 enfants, de sévère (perte auditive >70 dB) chez 37 enfants. Plus récemment, le rapport annuel du *Gallaudet Research Institute* évalue que parmi 37 828 enfants avec un déficit auditif pris en charge dans un programme d'éducation spécialisée aux États-Unis, 1 enfant sur 67 présente un autisme associé (*Gallaudet Research Institute*, 2011). Rosenhall et coll. ont étudié un groupe de 199 enfants et adolescents avec autisme : une perte d'audition permanente légère à modérée (perte auditive de 20 à 40 dB) était décrite chez 7,9 % des individus ; une perte d'audition unilatérale sévère et un déficit auditif léger controlatéral étaient observés chez 1,6 % des individus ; un déficit auditif bilatéral profond (perte auditive de 40 à 70 dB) ou sévère (perte auditive >70 dB) était observé chez 3,5 % des individus (Rosenhall et coll., 1999).

De nombreuses causes peuvent être à l'origine de l'autisme et de la déficience auditive, certaines comme la rubéole, le cytomégalovirus, l'herpès, la varicelle, la toxoplasmose, la syphilis, les oreillons, la prématurité et l'*heamophilus influenza* pouvant avoir pour conséquence d'autres déficits associés (McCay et Rhodes, 2009). Ainsi parmi les 46 enfants sourds avec autisme décrits par Jure et coll., des anomalies congénitales ou néonatales (infectieuses, prématurité, syndrome malformatif majeur) étaient retrouvées chez 23 enfants (50 %)

(Jure et coll., 1991). La surdité était d'origine génétique chez 6 enfants (13 %) et un antécédent familial d'autisme était retrouvé chez 1 enfant (2,1 %). Une épilepsie était associée chez 8 enfants (17,3 %).

Rosenhall et coll. observent une otite séreuse moyenne chez 28 des 162 enfants (23,5 %) avec autisme ayant été examinés avec par autoscopie et/ou tympanométrie (Rosenhall et coll., 1999). Une surdité de transmission était présente chez 24 d'entre eux. Sans pouvoir étayer leur hypothèse, les auteurs suggèrent que des anomalies anatomiques de l'oreille moyenne chez les enfants avec autisme soient à l'origine de cette prévalence élevée d'otite séreuse.

Perturbations associées

Il semble désormais établi que la répartition des QI dans la population des enfants déficients auditifs est tout à fait comparable à celle des enfants entendants (Lauwerier et coll., 2003). Concernant les enfants sourds avec autisme, le niveau intellectuel évalué chez 46 enfants sourds avec autisme étudiés par Jure et coll. était normal dans 8 cas ; 13 enfants présentaient un retard mental léger à modéré et 15 enfants avaient probablement un retard mental sévère (Jure et coll., 1991). Rosenhall et coll. ne retrouvaient pas d'association significative entre retard mental et déficit auditif : une perte auditive était observée chez 10,5 % (15/143) des enfants avec autisme et retard mental et chez 7,3 % (4/55) des enfants avec autisme sans retard mental (Rosenhall et coll., 1999).

Dans une revue de 11 études portant sur les performances d'enfants sourds à des tests de fausses croyances, Peterson et Siegal observent que, de la même façon que les enfants avec autisme, les enfants sourds issus de familles entendant échouent à des tâches de théorie de l'esprit à des âges chronologiques et mentaux avancés alors que les enfants sourds issus de familles avec des membres sourds utilisant le langage des signes développent le concept de fausses croyances à un âge normal (Peterson et Siegal, 2000). Peu de travaux se sont intéressés aux spécificités de la symptomatologie autistique chez les enfants sourds. Chez les 46 enfants sourds avec autisme qu'ils décrivent, Jure et coll. ne retrouvent aucune corrélation entre l'importance du déficit auditif et la sévérité de la symptomatologie autistique. Roper et coll. ont comparé 13 étudiants avec autisme sévèrement ou profondément sourds (âge moyen 19 ans et 3 mois) avec 12 étudiants entendants avec autisme ayant tous un langage (âge moyen 18 ans et 4 mois) et n'observent aucune différence significative aux scores de l'*Autism Behavior Scale* (ABC) et de l'*Interaction Assessment* (Roper et coll., 2003).

Diagnostic du trouble auditif dans l'autisme

Dans son rapport publié en 2010 sur l'État des connaissances sur l'autisme et les TED, la HAS recommande de dépister les troubles de l'audition par un examen systématique de l'audition (HAS, 2010).

Plusieurs auteurs soulignent les difficultés d'évaluation de l'audition chez les enfants avec autisme (Rosenhall et coll., 1999 ; Gayda et Saleh, 2002 et 2004 ; Deggouj et Eliot, 2005). La réalisation des tests subjectifs (basés sur les modifications comportementales afin de vérifier si les réactions auditives sont normales) chez les jeunes enfants avec des troubles du comportement sont difficiles et imposent souvent plusieurs séances de tests. En effet, les réactions auditives des enfants avec autisme sont inconstantes et indépendantes de la fréquence et de l'intensité des sons présentés. Les capacités d'imitations, de répétition et de coopération imposés par les tests subjectifs les rendent généralement impraticables chez les enfants avec autisme (Gayda et Saleh, 2004 ; Deggouj et Eliot, 2005).

Les tests objectifs sont indispensables pour mesurer les seuils auditifs et préciser le lieu d'origine de la surdité éventuelle (Deggouj et Eliot, 2005). Néanmoins, ces méthodes ont leurs limites et doivent s'intégrer dans un bilan fonctionnel plus complet, suivant la clinique et les épreuves subjectives (Gayda et Saleh, 2002). Les tests objectifs sont réalisés après une otoscopie correcte permettant d'éliminer un éventuel bouchon de cérumen ou un problème d'oreille moyenne, des examens difficiles à réaliser nécessitant parfois plusieurs rendez-vous avant que l'enfant avec autisme accepte d'être touché (Deggouj et Eliot, 2005). Les difficultés de sédation amènent souvent à une anesthésie générale (Gayda et Saleh, 2002).

Diagnostic de l'autisme dans la déficience auditive

Le diagnostic de trouble du spectre autistique est difficile dans le contexte de perte auditive : les troubles de la communication sont observés tant dans l'autisme que dans les troubles auditifs (Easterbrooks et Handley, 2005). Outre la difficulté à distinguer les caractéristiques de l'autisme des caractéristiques de la surdité, les outils diagnostiques de l'autisme ne sont pas adaptés aux enfants sourds (Szymanski et Brice, 2008). Évoquant les tests d'évaluation cognitive, Lauwerier et coll. soulignent l'absence de normes adaptées aux enfants déficients auditifs et le manque de compétences et d'expérience des examinateurs dans la communication avec l'enfant sourd (Lauwerier et coll., 2003).

L'âge du diagnostic de l'autisme semble être plus tardif chez un enfant sourd que chez un enfant entendant (Roper et coll., 2003 ; Mandell et coll., 2005). Chez les 46 enfants sourds avec autisme décrits par Jure et coll., l'âge

moyen du diagnostic de la perte d'audition est de 2 ans alors que l'âge moyen du diagnostic d'autisme est de 4 ans (Jure et coll., 1991). Roper et coll. ont comparé 13 étudiants avec autisme et surdité sévère ou profonde à 12 étudiants entendants avec autisme ayant tous un langage. L'âge moyen du diagnostic de l'autisme (connu chez 9 sujets sourds et 6 sujets entendants) était significativement plus élevé chez les 9 sujets sourds (âgés de 5 à 16 ans) que chez les 6 sujets entendants (âgés de 4 à 11 ans). De la même façon, dans une étude rétrospective portant sur 969 enfants avec un trouble du spectre autistique, Mandell et coll. observent que les enfants avec un déficit auditif reçoivent un diagnostic d'autisme presque 10 mois plus tard que les autres enfants (Mandell et coll., 2005).

En matière de dépistage précoce de l'autisme chez les enfants sourds, Szymanski et Brice (2008) proposent une liste de signes cliniques précoces faisant suspecter un autisme chez les enfants sourds (tableau 10.I).

Tableau 10.I : Signes cliniques précoces faisant suspecter un autisme chez les enfants sourds (traduit de Szymanski et Brice, 2008)

Résiste à être porté ou câliné
Ne répond pas à l'appel de son nom quand il est signé ou quand l'attention est partagée
A des difficultés à s'engager dans l'attention partagée. Les enfants sans autisme vont souvent suivre visuellement les objets dans une pièce ou regarder dans la même direction que le personnel soignant
A des difficultés pour imiter les expressions faciales et les actions des soignants (sourire, tirer la langue, taper des mains)
Utilise de façon limitée le contact visuel même quand c'est nécessaire pour communiquer
A des difficultés à comprendre les besoins et les sentiments des autres (si quelqu'un se blesse, est-ce que l'enfant demande si la personne va bien ?)
A des réactions inhabituelles à l'environnement qui ne peuvent pas être attribuées à la perte auditive, telles que la peur des feux clignotant, l'évitement des odeurs et de certaines textures, le refus des supports auditifs à cause d'une sensibilité sensorielle
Retard par rapport aux pairs dans le développement du langage, développement des compétences de signes lent même dans un environnement signant non exclusif
A des difficultés à comprendre le langage des signes ou le langage verbal à moins qu'il soit simplifié
Ne joue pas de la même façon que ses pairs du même âge. Jeux rigides et non imaginatifs
Montre un intérêt intense dans une activité ou un objet particulier
A des difficultés à interagir avec les autres élèves sourds ou malentendants, même avec un accès au langage
Résiste aux changements dans les routines, même si les changements sont clairement annoncés

Prise en charge et accompagnement

Les enfants sourds avec autisme ont besoin d'un programme éducatif identifiant précocement leurs difficultés et prenant en compte à la fois l'autisme et la surdité pour qu'une intervention adaptée soit mise en place (Steinberg, 2008). Ainsi, Miller et Funayama soulignent qu'actuellement, un enfant sourd avec autisme est généralement considéré comme un enfant sourd d'abord (du fait de l'importance de la communication) et un enfant autiste ensuite, mettant ainsi l'accent sur l'importance des besoins de communication visuo-spatiale présent chez tout enfant sourd (Miller et Funayama

2008). Les auteurs soulignent l'importance d'une prise en charge multidisciplinaire tenant compte des difficultés spécifiques de ces enfants (Gayda et Saleh, 2004 ; Deggouj et Eliot, 2005 ; Steinberg, 2008). Gayda et Saleh rappellent que les enfants sourds pallient par la vision ce qu'ils ne peuvent entendre et décrivent certaines caractéristiques architecturales conçues pour les enfants avec autisme et polyhandicapés de l'hôpital de jour (HDJ) où ils travaillent : locaux spacieux, lumineux, insonorisés, vitrages transparents (Gayda et Saleh, 2004).

Sur un plan plus médical, il est noté une difficulté de l'acceptation des aides auditives et de leur adaptation chez les enfants sourds avec autisme (Deggouj et Eliot, 2005). Dans une revue sur l'utilisation des implants cochléaires chez les enfants ayant des handicaps associés, Edwards rappelle que dans les premières années des implantations cochléaires pédiatriques, cette procédure était considérée comme inappropriée chez les enfants ayant une déficience significative associée à la surdité : un diagnostic confirmé de trouble du spectre autistique était une contre-indication typique à l'implantation cochléaire (Edwards, 2007). Allant dans ce sens, Deggouj et Eliot rapportent que les troubles du comportement limitent le nombre d'indications d'implantation cochléaire (Deggouj et Eliot, 2005). Néanmoins, Edward explique que les critères d'éligibilité à l'implantation cochléaire se sont élargis ces dernières années ; actuellement, étant donné l'âge de plus en plus précoce auquel un implant est posé, le diagnostic d'autisme est porté après l'implantation chez un certain nombre d'enfants.

Deux études soulignent les difficultés d'orientation des enfants sourds avec autisme. Dans leur étude portant sur 46 enfants âgés de 3 à 22 ans évalués entre 1966 et 1988 à *St Joseph's School for the deaf* (États-Unis), Jure et coll. observent qu'il n'y a pas de programme spécifique pour les enfants sourds avec autisme (Jure et coll., 1991). Ils notent que l'expérience éducative de 9 enfants a été désastreuse en raison d'erreur diagnostique et/ou de manque de classe appropriée. Plus récemment, Gayda et Saleh ont étudié l'orientation et le devenir de 48 enfants avec autisme polyhandicapés pris en charge au sein de l'hôpital de jour Georges-Vacola (Fédération Anpeda, Paris) (Gayda et Saleh, 2004). Ouvert à Paris en 1984, cet HDJ prend en charge 12 enfants sourds atteints de troubles graves de la personnalité âgés de 4 à 16 ans. Entre l'ouverture de l'HDJ et mars 2003, 48 enfants ont quitté l'établissement après une prise en charge d'une durée moyenne d'un peu moins de 4 ans (3 mois à 8 ans et 10 mois). À leur sortie de l'HDJ, la plus grande partie des enfants ont suffisamment progressé pour trouver une orientation, en dépit de la lourdeur de leur polyhandicap initial. Cependant, les auteurs notent le manque de structures, en particulier en externat, à Paris et en Île-de-France, tout comme d'internats proches du domicile des parents qui a conduit à d'importantes prolongations. L'étude du devenir (les sujets sont âgés de 12 à 31 ans) montre que 17 jeunes sont en internat ou en foyer occupationnel ou

à double tarification, 16 jeunes sont intégrés dans une filière pédagogique ou d'apprentissage ou de travail adapté, un jeune est en hôpital psychiatrique et 7 jeunes sont sans solution en famille. Enfin, différentes familles ont connu d'importantes périodes de ruptures dans la prise en charge avec le retour de leur enfant à la maison.

Autisme et cécité

Fréquence de cette association

Chez les sujets avec autisme, une revue fondée sur 5 études a évalué la prévalence d'une déficience visuelle entre 0 et 11,1 % (médiane 1,3 %) (Fombonne, 2003). Chez les enfants avec une déficience visuelle, la prévalence des troubles du spectre autistique a été évaluée entre 0 à 53,3 % pour l'ensemble autisme et traits autistiques (Carvill, 2001 ; HAS, 2010). La méthodologie de ces études, la taille des groupes étudiés, les critères diagnostiques utilisés, les causes de la déficience, le degré de sévérité de la déficience et les troubles associés sont très variables d'une étude à l'autre compliquant leur interprétation.

Certains travaux se sont particulièrement intéressés à l'association de l'autisme dans la rétinopathie du prématuré (Keeler, 1958 ; Chase, 1972 ; Ek et coll., 1998), l'amaurose de Leber (Rogers et Newhart-Larson, 1989) ou la rubéole congénitale (Chess, 1971), proposant l'hypothèse de facteurs étiologiques communs. Lorsqu'un autisme et une déficience visuelle sont associés, on observe une fréquence élevée de troubles évoquant un dysfonctionnement ou une lésion cérébrale (infirmité motrice cérébrale, épilepsie, retard mental) (Ek et coll., 1998 ; Mukaddes et coll., 2007).

Le développement normal des enfants avec un déficit visuel est mal connu (Cass, 1998). Certains auteurs soulignent que les enfants aveugles se développant normalement partagent de nombreux traits avec les enfants voyants avec autisme, incluant l'écholalie, l'inversion pronomiale, le retard dans le développement du jeu symbolique, les comportements d'auto-stimulation, la limitation en théorie de l'esprit et en jeu de faire semblant et le « *blindism* » (stéréotypies, comportements répétitifs fréquemment observés chez les enfants aveugles) (Cass, 1998 ; Mukaddes et coll., 2007). Récemment, Parr et coll. ont étudié 83 enfants avec un déficit visuel profond ou sévère. Quarante huit enfants (58 %) avaient au moins une difficulté dans le domaine des comportements sociaux, de la communication et des comportements répétitifs/stéréotypés. Parmi ces enfants, 31 (37 %) avaient des difficultés dans les 3 domaines et 26 enfants parmi les 31 (31 %) avaient reçu un diagnostic de trouble du spectre autistique (Parr et coll., 2010).

De façon plus particulière, l'équipe de Sonksen et Dale s'est intéressée à l'évolution développementale médiocre de certains enfants avec une déficience visuelle (Cass et coll., 1994 ; Dale et Sonksen, 2002 ; Sonksen et Dale, 2002 ; Dale, 2005). Cent deux enfants avec un déficit visuel sévère d'étiologies diverses ont été suivis sur le plan développemental pendant une durée de 15 ans (Cass et coll., 1994). Une régression développementale entre la deuxième et la troisième année de vie était observée chez 11 (11 %) d'entre eux. Cette régression était définie par une stagnation ou une régression d'au moins un sous-score de l'échelle de Reynell-Zinkin entre deux évaluations consécutives ou la majoration de troubles des interactions sociales et/ou de la communication. Le risque de régression était significativement plus élevé chez les enfants aveugles durant tout le suivi comparés aux enfants avec une meilleure évolution de leur trouble visuel. Complétant leur recherche par l'étude d'un groupe de 69 enfants avec une déficience visuelle liée à un trouble congénital du système visuel périphérique sans trouble neurologique associé (un chevauchement avec la population précédente est à noter), Dale et Sonksen rapportent une régression développementale chez 15 enfants (22 %) (Dale et Sonksen, 2002). Le risque de régression est significativement plus élevé chez les enfants avec un trouble visuel profond comparé aux enfants avec un trouble visuel sévère. Les auteurs soulignent la similitude de cette régression avec la régression autistique observée chez certains enfants avec autisme. Néanmoins, aucune des publications ne rapporte de mesure spécifique de la symptomatologie autistique et la relation entre la régression et l'autisme chez les enfants mal voyants est encore mal comprise (Dale, 2005).

Diagnostic d'un trouble visuel dans l'autisme

Dans son rapport publié en 2010 sur l'état des connaissances sur l'autisme et les TED, la HAS recommande de dépister les troubles de la vision par un examen systématique de la vision (HAS, 2010). Cependant, peu de données ont été trouvées dans la littérature sur les modalités d'évaluation de la vision chez les enfants avec autisme. Récemment, Ikeda et coll. ont étudié de façon rétrospective les dossiers de 407 enfants diagnostiqués avec un trouble du spectre autistique entre 1998 et 2006 (Ikeda et coll., 2012). Seuls 154 d'entre eux avaient bénéficié d'un examen ophtalmologique pédiatrique et l'âge moyen de leur première évaluation était de 3 ans et 3 mois. Seulement 40 % des patients s'étaient montrés coopérants pour une évaluation de l'acuité visuelle. Chez les patients non coopérants, 36 patients (39 %) avaient un trouble visuel (strabisme, amblyopie, erreur réfractive ou tout autre pathologie oculaire). Les auteurs soulignent la difficulté d'une évaluation visuelle dans le cadre des soins primaires chez de jeunes enfants avec autisme, la plupart des tests proposés pour évaluer la vision à cet âge là requérant la reconnaissance et la communication de symboles visuels ou une coopération comportementale.

Diagnostic de l'autisme dans la déficience visuelle

Quelques auteurs soulignent la difficulté de l'évaluation de la symptomatologie autistique chez les enfants avec une déficience visuelle. En effet, plusieurs items des outils standardisés les plus utilisés dans l'autisme sont dépendants de la vision et il n'y a pas de mesures standardisées du développement de la communication sociale et de l'autisme adaptées pour les enfants avec un trouble visuel (Cass, 1998 ; Ek, 2010 ; Parr et coll., 2010). Néanmoins, Ulla Ek note que l'*Autism Diagnostic Interview* (ADI) est un outil utile chez les enfants aveugles (Ek, 2010).

Une étude a porté sur l'évaluation des capacités de dépistage de l'*Autism Behavior Checklist* (ABC) chez 17 enfants aveugles (Goodman et Minne, 1995). Les auteurs montrent que, dans sa forme originale et dans un format modifié, l'ABC était d'une utilité limitée pour distinguer les enfants aveugles avec et sans TED. Ces résultats viennent confirmer ceux de Rogers et Newhart-Larson qui observent que la *Childhood Autism Rating Scale* (CARS) présente un intérêt discriminatoire plus élevé que l'ABC (Rogers et Newhart-Larson, 1989).

Perturbations associées

Sévérité du déficit visuel

La sévérité de la déficience visuelle n'est pas toujours précisée. Afin de s'adapter aux besoins fonctionnels des enfants de moins de 6 ans, l'équipe de Sonksen et Dale a développé sa propre échelle de graduation du déficit visuel, la *Near Detection Vision Scale* (Sonksen et Dale, 2002). Cette échelle fonctionnelle permet de graduer les degrés de déficit plus faibles que les limites inférieures de certaines échelles.

L'étude d'une population de 257 enfants et adolescents avec une déficience visuelle allant de totale à sévère selon les critères de la CIM-10 dont 30 présentent un trouble autistique selon les critères du DSM-IV montre que les sujets avec un trouble autistique sont plus sévèrement atteints sur le plan visuel que les sujets sans trouble autistique (Mukaddes et coll., 2007).

Retard mental

Mukaddes et coll. ont décrit une population de 257 enfants et adolescents âgés de 7 à 18 ans scolarisés dans deux établissements spécialisés pour déficients visuels : le niveau intellectuel, évalué par l'échelle de Stanford-Binet ou l'échelle de Wechsler, était significativement plus faible chez les 30 sujets ayant un diagnostic de trouble autistique (Mukaddes et coll., 2007). De la même façon, Parr et coll. ont étudié 83 enfants âgés de 10 mois à 6 ans ayant

un trouble visuel sévère ou profond ; onze d'entre eux présentaient un trouble du spectre autistique lors de leur dernière évaluation. Le quotient de développement, évalué avec l'échelle de Reynell-Zinkin, était significativement plus faible chez les enfants avec un diagnostic de trouble du spectre autistique (Parr et coll., 2010).

Symptomatologie autistique

Hobson et coll. ont comparé 9 enfants avec autisme avec une cécité congénitale appariés sur l'âge et le QI-verbal avec 9 enfants voyants avec autisme (Hobson et coll., 1999). Ils observent des similitudes importantes entre les groupes mais des différences sont suggérées entre les groupes, en particulier dans le domaine des réponses socio-émotionnelles évaluées à l'aide de la CARS.

Prise en charge et accompagnement

Aucune publication portant spécifiquement sur les modes d'accueil et de prise en charge des enfants avec autisme et une déficience visuelle n'a été retrouvée.

Récemment, Lund et Troha se sont intéressés à l'utilisation d'un protocole modifié par des symboles tactiles du *Picture Exchange Communication System* (PECS) (Lund et Troha, 2008). Le PECS est un système de communication par échange d'images développé par Bondy et Frost dans les années 1980 pour apprendre aux enfants avec autisme une communication fonctionnelle et autonome. Lund et Troha décrivent 3 adolescents aveugles avec autisme âgés de 12 à 17 ans. Si un seul des participants a effectué toutes les phases du programme d'instruction, tous ont montré des progrès dans l'utilisation du symbole tactile adapté pour réclamer l'activité ciblée à l'issue immédiate du programme (par exemple, trouver l'interlocuteur et lui remettre le symbole tactile).

Trajectoires et qualité de vie

Hobson et Lee décrivent un groupe de 9 enfants ayant une cécité congénitale et un autisme (évalué selon les critères du DSM-III) (Hobson et Lee, 2010). Ces enfants étaient tous scolarisés dans des établissements spécialisés pour enfants avec une déficience visuelle, ils ne présentaient pas de trouble neurologique évident et leur QI verbal moyen était de 63,38. Ils ont été évalués à l'âge moyen de 6,6 ans puis à l'âge de 15 ans. Lors de cette seconde évaluation, les auteurs observent que seul un de ces neuf sujets présente des troubles remplissant les critères de l'autisme alors que le diagnostic de 9 individus témoins voyants avec autisme reste identique, suggérant que le déficit visuel joue un rôle dans le développement de ces enfants. Tous ont des scores moins élevés à la CARS et montrent un développement marqué du langage

et une augmentation du QI. Néanmoins, des anomalies légères persistent dans les relations aux autres et la réponse émotionnelle.

En conclusion, les associations autisme-épilepsie, autisme-surdité et autisme-cécité sont complexes et encore relativement mal connues. Leurs études sont marquées par une grande hétérogénéité méthodologique rendant leur interprétation difficile. Cette hétérogénéité, en particulier lorsque l'autisme est associé à un déficit sensoriel, est en partie due aux difficultés d'évaluation liées aux particularités comportementales et au manque d'outils adaptés.

On note une grande pauvreté de la littérature dans les domaines de la prise en charge, des modalités d'accueil et du devenir. Néanmoins, l'importance d'une prise en charge multidisciplinaire et d'une formation aux particularités de chacun des handicaps peut être soulignée.

BIBLIOGRAPHIE

AMIET C, GOURFINKEL-AN I, BOUZAMONDO A, TORDJMAN S, BAULAC M, et coll. Epilepsy in autism is associated with intellectual disability and gender: evidence from a meta-analysis. *Biol Psychiatry* 2008, **64**(7) : 577-582

BAIRD G, ROBINSON RO, BOYD S, CHARMAN T. Sleep electroencephalograms in young children with autism with and without regression. *Dev Med Child Neurol* 2006, **48**(7) : 604-608

BAIRD G, CHARMAN T, PICKLES A, CHANDLER S, LOUCAS T, et coll. Regression, developmental trajectory and associated problems in disorders in the autism spectrum: the SNAP study. *J Autism Dev Disord* 2008, **38**(10) : 1827-1836

BARTAK L, RUTTER M. Differences between mentally retarded and normally intelligent autistic children. *J Autism Child Schizophr* 1976, **6**(2) : 109-120

BERG AT, PLIOPLYS S. Epilepsy and autism: Is there a special relationship? *Epilepsy Behav* 2012, **23**(3) : 193-198

BERG AT, PLIOPLYS S, TUCHMAN R. Risk and correlates of autism spectrum disorder in children with epilepsy: a community-based study. *J Child Neurol* 2011, **26**(5) : 540-547

CANITANO R. Epilepsy in autism spectrum disorders. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2007, **16**(1) : 61-66

CANITANO R, LUCHETTI A, ZAPPELLA M. Epilepsy, electroencephalographic abnormalities, and regression in children with autism. *J Child Neurol* 2005, **20**(1) : 27-31

CARVILL S. Sensory impairments, intellectual disability and psychiatry. *J Intellect Disabil Res* 2001, **45**(Pt 6) : 467-483

CASS HD, SONKSEN PM, McCONACHIE HR. Developmental setback in severe visual impairment. *Arch Dis Child* 1994, **70**(3) : 192-196

CHASE JB. Retrolental fibroplasia and autistic symptomatology. American Foundation for Blind, New York, 1972

CHESS S. Autism in children with congenital rubella. *J Autism Child Schizophr* 1971, **1**(1) : 33-47

CHEZ MG, CHANG M, KRASNE V, COUGHLAN C, KOMINSKY M, SCHWARTZ A. Frequency of epileptiform EEG abnormalities in a sequential screening of autistic patients with no known clinical epilepsy from 1996 to 2005. *Epilepsy Behav* 2006, **8**(1): 267-271

CLARKE DF, ROBERTS W, DARAKSAN M, DUPUIS A, MCCABE J, et coll. The prevalence of autistic spectrum disorder in children surveyed in a tertiary care epilepsy clinic. *Epilepsia* 2005, **46**(12): 1970-1977

CODLING M, MACDONALD N. Epilepsy: Implications for people with profound intellectual and multiple disabilities. In : *Profound intellectual and multiple disabilities: Nursing complex needs*. PAWLYN J, CARNABY S. (eds). Wiley-Blackwell, 2009, 134-146

COLE AJ. Evaluation and treatment of epilepsy in multiply handicapped individuals. *Epilepsy Behav* 2002, **3**(6S1) : 2-6

CUCCARO ML, TUCHMAN RF, HAMILTON KL, WRIGHT HH, ABRAMSON RK, et coll. Exploring the Relationship Between Autism Spectrum Disorder and Epilepsy Using Latent Class Cluster Analysis. *J Autism Dev Disord* 2011, Epub ahead of print

DALE N. Early signs of developmental setback and autism in infants with severe visual impairment. In : PRING L. (ed) *Autism and Blindness: Research and Reflections*. London, UK, Whurr, 2005, 74-98

DALE N, SONKSEN P. Developmental outcome, including setback, in young children with severe visual impairment. *Dev Med Child Neurol* 2002, **44**(9): 613-622

DANIELSSON S, GILLBERG IC, BILLSTEDT E, GILLBERG C, OLSSON I. Epilepsy in young adults with autism: a prospective population-based follow-up study of 120 individuals diagnosed in childhood. *Epilepsia* 2005, **46**(6): 918-923

DAWSON M, SOULIERES I, GERNSBACHER MA, MOTTRON L. The level and nature of autistic intelligence. *Psychol Sci* 2007, **18**(8) : 657-662

DEGGOUJ N, ELIOT MM. Autistic-like behavioural disorders and deafness in children. *Rev Laryngol Otol Rhinol (Bord)* 2005, **126**(5) : 365-367

EASTERBROOKS SR, HANDLEY CM. Behavior change in a student with a dual diagnosis of deafness and pervasive developmental disorder: a case study. *Am Ann Deaf* 2005, **150**(5) : 401-407

EDWARDS LC. Children with cochlear implants and complex needs: a review of outcome research and psychological practice. *J Deaf Stud Deaf Educ* 2007, **12**(3): 258-268

EK U. Autism spectrum disorder in visually impaired young children. *Dev Med Child Neurol* 2010, **52**(10) : 885

EK U, FERNELL E, JACOBSON L, GILLBERG C. Relation between blindness due to retinopathy of prematurity and autistic spectrum disorders: a population-based study. *Dev Med Child Neurol* 1998, **40**(5) : 297-301

EKINCI O, ARMAN AR, ISIK U, BEZ Y, BERKEM M. EEG abnormalities and epilepsy in autistic spectrum disorders: clinical and familial correlates. *Epilepsy Behav* 2010, **17**(2) : 178-182

ELIA M, MUSUMECI SA, FERRI R, BERGONZI P. Clinical and neurophysiological aspects of epilepsy in subjects with autism and mental retardation. *Am J Ment Retard* 1995, **100**(1): 6-16

ENGEL J JR. ILAE classification of epilepsy syndromes. *Epilepsy Res* 2006, **70** (suppl 1) : S5-10

FOMBONNE E. Epidemiological surveys of autism and other pervasive developmental disorders: an update. *J Autism Dev Disord* 2003, **33**(4) : 365-382

FOMBONNE E. Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatr Res* 2009, **65**(6): 591-598

FORSQREN L, HAUSER WA, OLAFSSON E, SANDER JW, SILLANPÄÄ M, TOMSON T. Mortality of epilepsy in developed countries: a review. *Epilepsia* 2005, **46** (suppl 11) : 18-27

GABIS L, POMEROY J, ANDRIOLA MR. Autism and epilepsy: cause, consequence, comorbidity, or coincidence? *Epilepsy Behav* 2005, **7**(4) : 652-656

GAYDA M, SALEH D. Surdit  centrale et p riph rique chez les enfants autistiques et sourds. *Ann Med Psycho* 2002, **160** : 671-676

GAYDA M, SALEH D. Etudes sur l'orientation et le devenir d'enfants autistes polyhandicap s. *Annales M dico Psychologiques* 2004, **162** : 280-284

GAYDA M, SALEH D. Peripheral, central and psychic deafness: diagnosis difficulties in case of autism child. *Rev Laryngol Otol Rhinol (Bord)* 2004, **125**(5) : 277-280

GIANNOTTI F, CORTESI F, CERQUIGLINI A, MIRAGLIA D, VAGNONI C, et coll. An investigation of sleep characteristics, EEG abnormalities and epilepsy in developmentally regressed and non-regressed children with autism. *J Autism Dev Disord* 2008, **38**(10) : 1888-1897

GILLBERG C, BILLSTEDT E, SUNDH V, GILLBERG IC. Mortality in autism: a prospective longitudinal community-based study. *J Autism Dev Disord* 2010, **40**(3): 352-357

GILLBERG C, STEFFENBURG S, SCHAUMANN H. Is autism more common now than ten years ago? *Br J Psychiatry* 1991, **158** : 403-409

GILLBERG C, UVEBRANT P, CARLSSON G, HEDSTROM A, SILFVENIUS H. Autism and epilepsy (and tuberous sclerosis?) in two pre-adolescent boys: neuropsychiatric aspects before and after epilepsy surgery. *J Intellect Disabil Res* 1996, **40** (Pt 1) : 75-81

GIOVANARDI-ROSSI P, POSAR A, PARMEGGIANI A. Epilepsy in adolescents and young adults with autistic disorder. *Brain Dev* 2000, **24** : 296-299

GLAUSER TA. Following catastrophic epilepsy patients from childhood to adulthood. *Epilepsia* 2004, **45** (suppl 5) : 23-26

GOODMAN R, MINNE C. Questionnaire screening for comorbid pervasive developmental disorders in congenitally blind children: a pilot study. *J Autism Dev Disord* 1995, **25**(2): 195-203

GUERRINI R. Epilepsy in children. *Lancet* 2006, **367**(9509) : 499-524

HARA H. Autism and epilepsy: a retrospective follow-up study. *Brain Dev* 2007, **29**(8) : 486-490

HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ. Autisme et autres troubles envahissants du développement - Etats des connaissances hors mécanismes physiopathologiques, psychopathologiques et recherche fondamentale. HAS, 2010

HOBSON RP, LEE A. Reversible autism among congenitally blind children? A controlled follow-up study. *J Child Psychol Psychiatry* 2010, **51**(11) : 1235-1241

HOBSON RP, LEE A, BROWN R. Autism and congenital blindness. *J Autism Dev Disord* 1999, **29**(1) : 45-56

HOSHINO Y, KANEKO M, YASHIMA Y, KUMASHIRO H, VOLKMAR FR, COHEN DJ. Clinical features of autistic children with setback course in their infancy. *J Psychiatry Neurol* 1987, **41**(2) : 237-245

HRDLICKA M, KOMAREK V, PROPPER L, KULISEK R, ZUMROVA A, et coll. Not EEG abnormalities but epilepsy is associated with autistic regression and mental functioning in childhood autism. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2004, **13**(4) : 209-213

HUGHES JR, MELYN M. EEG and seizures in autistic children and adolescents: further findings with therapeutic implications. *Clin EEG Neurosci* 2005, **36**(1): 15-20

IKEDA J, DAVITT BV, ULTMANN M, MAXIM R, CRUZ OA. Brief Report: Incidence of ophthalmologic disorders in children with autism. *J Autism Dev Disord* 2012, Epub ahead of print

INSTITUTE GALLAUDET RESEARCH. Regional and National Summary Report of data from the 2009-10 Annual Survey of Deaf and Hard of Hearing Children and youth. 2011, Whashington, DC, GRI, Gallaudet University

JACOBSON JW, JANICKI MP. Observed prevalence of multiple developmental disabilities. *Ment Retard* 1983, **21**(3) : 87-94

JURE R, RAPIN I, TUCHMAN RF. Hearing-impaired autistic children. *Dev Med Child Neurol* 1991, **33**(12) : 1062-1072

KAGAN-KUSHNIR T, ROBERTS SW, SNEAD OC. Screening electroencephalograms in autism spectrum disorders: evidence-based guideline. *J Child Neurol* 2005, **20**(3) : 197-206

KEELER WR. Autistic patterns and defective communication in blind children with retrolental fibroplasia. In : *Psychopathology of Communications*. HOCH PH, ZUBIN J. (eds). New York, Grune & Stratton, 1958

KIM HL, DONNELLY JH, TOURNAY AE, BOOK TM, FILIPEK P. Absence of seizures despite high prevalence of epileptiform EEG abnormalities in children with autism monitored in a tertiary care center. *Epilepsia* 2006, **47**(2) : 394-398

KOBAYASHI R, MURATA T. Setback phenomenon in autism and long-term prognosis. *Acta Psychiatr Scand* 1998, **98**(4) : 296-303

KURITA H. Infantile autism with speech loss before the age of thirty months. *J Am Acad Child Psychiatry* 1985, **24**(2): 191-196

KURITA H, KITA M, MIYAKE Y. A comparative study of development and symptoms among disintegrative psychosis and infantile autism with and without speech loss. *J Autism Dev Disord* 1992, **22**(2): 175-188

LAUWERIER L, DE CHOULY DE LENCLAVE MB, BAILLY D. Hearing impairment and cognitive development. *Arch Pediatr* 2003, **10**(2): 140-146

LEWINEJD, ANDREWSR, CHEZM, PATILAA, DEVINSKY O, et coll. Magnetoencephalographic patterns of epileptiform activity in children with regressive autism spectrum disorders. *Pediatrics* 1999, **104**(3pt1) : 405-418

LUND SK, TROHA JM. Teaching young people who are blind and have autism to make requests using a variation on the picture exchange communication system with tactile symbols: a preliminary investigation. *J Autism Dev Disord* 2008, **38**(4) : 719-730

MANDELL DS, NOVAK MM, ZUBRITSKY CD. Factors associated with age of diagnosis among children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2005, **116**(6): 1480-1486

MARTIN JP, BROWN SW. Best clinical and research practice in adults with an intellectual disability. *Epilepsy Behav* 2009, **15** (suppl 1) : S64-68

MATSUO M, MAEDA T, SASAKI K, ISHII K, HAMASAKI Y. Frequent association of autism spectrum disorder in patients with childhood onset epilepsy. *Brain Dev* 2010, **32**(9) : 759-763

MCCAY V, RHODES A. Deafness and autistic spectrum disorders. *Am Ann Deaf* 2009, **154**(1): 5-14

MILES JH, TAKAHASHI TN, BAGBY S, SAHOTA PK, VASLOW DF, et coll. Essential versus complex autism: definition of fundamental prognostic subtypes. *Am J Med Genet A* 2005, **135**(2): 171-180

MILLER M, FUNAYAMA ES. Life after high school for deaf youth with autism: challenges for students, parents, and professionals. *Odyssey* 2008, 32-37

MOURIDSEN SE, RICH B, ISAGER T. Epilepsy in disintegrative psychosis and infantile autism: a long-term validation study. *Dev Med Child Neurol* 1999, **41**(2): 110-114

MOURIDSEN SE, RICH B, ISAGER T. Fractures in Individuals With and Without a History of Infantile Autism. A Danish Register Study Based on Hospital Discharge Diagnoses. *J Autism Dev Disord* 2012, **42**(4) : 619-624

MUKADDES NM, KILINCASLAN A, KUCUKYAZICI G, SEVKETOGLU T, TUNCER S. Autism in visually impaired individuals. *Psychiatry Clin Neurosci* 2007, **61**(1): 39-44

NASS R, GROSS A, DEVINSKY O. Autism and autistic epileptiform regression with occipital spikes. *Dev Med Child Neurol* 1998, **40**(7): 453-458

- NASS R, GROSS A, WISOFF J, DEVINSKY O. Outcome of multiple subpial transections for autistic epileptiform regression. *Pediatr Neurol* 1999, **21**(1) : 464-470
- NEVILLE BG, HARKNESS WF, CROSS JH, CASS HC, BURCH VC, et coll. Surgical treatment of severe autistic regression in childhood epilepsy. *Pediatr Neurol* 1997, **16**(2) : 137-140
- NORDIN V, GILLBERG C. The long-term course of autistic disorders: update on follow-up studies. *Acta Psychiatr Scand* 1998, **97**(2) : 99-108
- OSLEJSKOVA H, DUSEK L, MAKOVSKA Z, REKTOR I. Epilepsia, epileptiform abnormalities, non-right-handedness, hypotonia and severe decreased IQ are associated with language impairment in autism. *Epileptic Disord* 2007, **9** (suppl 1) : S9-18
- PARMEGGIANI A, BARCIA G, POSAR A, RAIMONDI E, SANTUCCI M, SCADUTO MC. Epilepsy and EEG paroxysmal abnormalities in autism spectrum disorders. *Brain Dev* 2010, **32**(9) : 783-789
- PARMEGGIANI A, POSAR A, ANTOLINI C, SCADUTO MC, SANTUCCI M, GIOVARDANI-ROSSI P. Epilepsy in patients with pervasive developmental disorder not otherwise specified. *J Child Neurol* 2007, **22**(10) : 1198-1203
- PARR JR, DALE NJ, SHAFFER LM, SALT AT. Social communication difficulties and autism spectrum disorder in young children with optic nerve hypoplasia and/or septo-optic dysplasia. *Dev Med Child Neurol* 2010, **52**(10) : 917-921
- PERISSE D, AMIET C, CONSOLI A, THOREL MV, GOURFINKEL-AN I, et coll. Risk factors of acute behavioral regression in psychiatrically hospitalized adolescents with autism. *J Can Acad Child Adolesc Psychiatry* 2010, **19**(2) : 100-108
- PETERSON CC, SIEGAL M. Insights into Theory of mind from deafness and autism. *Mind and Language* 2000, **15**(1) : 123-145
- PICKETT J, XIU E, TUCHMAN R, DAWSON G, LAJONCHERE C. Mortality in individuals with autism, with and without epilepsy. *J Child Neurol* 2011, **26**(8) : 932-939
- ROGERS SJ, NEWHART-LARSON S. Characteristics of infantile autism in five children with Leber's congenital amaurosis. *Dev Med Child Neurol* 1989, **31**(5) : 598-608
- ROPER L, ARNOLD P, MONTEIRO B. Co-occurrence of autism and deafness: diagnostic considerations. *Autism* 2003, **7**(3) : 245-253
- ROSENHALL U, NORDIN V, SANDSTRÖM M, AHLSEN G, GILLBERG C. Autism and hearing loss. *J Autism Dev Disord* 1999, **29**(5) : 349-357
- ROSSI PG, PARMEGGIANI A, BACH V, SANTUCCI M, VISCONTI P. EEG features and epilepsy in patients with autism. *Brain Dev* 1995, **17**(3) : 169-174
- SAEMUNDSEN E, LUDVIGSSON P, RAFNSSON V. Autism spectrum disorders in children with a history of infantile spasms: a population-based study. *J Child Neurol* 2007a, **22**(9) : 1102-1107
- SAEMUNDSEN E, LUDVIGSSON P, HILMARSDOTTIR I, RAFNSSON V. Autism spectrum disorders in children with seizures in the first year of life - a population-based study. *Epilepsia* 2007b, **48**(9) : 1724-1730

SAEMUNDSEN E, LUDVIGSSON P, RAFNSSON V. Risk of autism spectrum disorders after infantile spasms: a population-based study nested in a cohort with seizures in the first year of life. *Epilepsia* 2008, **49**(11) : 1865-1870

SANSA G, CARLSON C, DOYLE W, WEINER HL, BLUVSTEIN J, et coll. Medically refractory epilepsy in autism. *Epilepsia* 2011, **52**(6) : 1071-1075

SCARPINATO N, BRADLEY J, KURBJUN K, BATEMAN X, HOLTZER B, ELY B. Caring for the child with an autism spectrum disorder in the acute care setting. *J Spec Pediatr Nurs* 2010, **15**(3) : 244-254

SHINNAR S, RAPIN I, ARNOLD S, TUCHMAN RF, SHULMAN L, et coll. Language regression in childhood. *Pediatr Neurol* 2001, **24**(3) : 183-189

SMITH KR, MATSON JL. Social skills: differences among adults with intellectual disabilities, co-morbid autism spectrum disorders and epilepsy. *Res Dev Disabil* 2010a, **31**(6) : 1366-1372

SMITH KR, MATSON JL. Behavior problems: differences among intellectually disabled adults with co-morbid autism spectrum disorders and epilepsy. *Res Dev Disabil* 2010b, **31**(5) : 1062-1069

SMITH KR, MATSON JL. Psychopathology: differences among adults with intellectually disabled, comorbid autism spectrum disorders and epilepsy. *Res Dev Disabil* 2010c, **31**(3): 743-749

SMITH MC. Optimizing therapy of seizures in children and adolescents with developmental disabilities. *Neurology* 2006, **67**(12 suppl 4) : S52-55

SONKSEN PM, DALE N. Visual impairment in infancy: impact on neurodevelopmental and neurobiological processes. *Dev Med Child Neurol* 2002, **44**(11) : 782-791

SPENCE SJ, SCHNEIDER MT. The role of epilepsy and epileptiform EEGs in autism spectrum disorders. *Pediatr Res* 2009, **65**(6) : 599-606

STEFFENBURG SC, GILLBERG, STEFFENBURG U. Psychiatric disorders in children and adolescents with mental retardation and active epilepsy. *Arch Neurol* 1996, **53**(9) : 904-912

STEINBERG AG. Understanding the need for language. An introduction to the Odyssey special issue on autism and deafness. *Odyssey* 2008, 6-9

SYZMANSKI C, BRICE P. When autism and deafness coexist in children. What we know now. *Odyssey Spr/sum* 2008, 10-15

TUCHMAN RF, RAPIN I. Epilepsy in autism. *Lancet Neurol* 2002, **1**(6) : 352-358

TUCHMAN RF, RAPIN I. Regression in pervasive developmental disorders: seizures and epileptiform electroencephalogram correlates. *Pediatrics* 1997, **99**(4): 560-566

TUCHMAN RF, RAPIN I, SHINNAR S. Autistic and dysphasic children. II: Epilepsy. *Pediatrics* 1991, **88**(6) : 1219-1225

TURK J, BAX M, WILLIAMS C, AMIN P, ERIKSSON M, et coll. Autism spectrum disorder in children with and without epilepsy: impact on social functioning and communication. *Acta Paediatr* 2009, **98**(4) : 675-681

VOLKMAR FR, NELSON DS. Seizure disorders in autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1990, **29**(1) : 127-129

WONG V. Epilepsy in children with autistic spectrum disorder. *J Child Neurol* 1993, **8**(4) : 316-322

11

Polyhandicaps sévères

L'ensemble des discussions dans le groupe d'experts tend à montrer que les notions de « handicap rare » et de « polyhandicap » entretiennent des liens étroits. Dans certains cas, nous associerons les deux concepts en un seul (par exemple, situation complexe de handicap) et dans d'autres cas, ces concepts apparaîtront comme distincts car renvoyant à des tableaux cliniques dont le devenir est présumé très différent. Ces positionnements ont bien évidemment des répercussions importantes au niveau des politiques de planification des services et de prises en charge. Les situations de polyhandicap sembleraient constituer des états non évolutifs, voire régressifs et pour lesquels peu ou aucune démarche évaluative et éducative ne semble nécessaire. Une activité de *nursing* bien pensée et visant au confort de ces personnes semblerait donc suffisante. À l'inverse, des situations certes complexes mais dans lesquelles la capacité intellectuelle serait, en partie au moins, préservée, devraient requérir des prises en charge particulières menées dans le cadre de politiques très spécifiques. Il s'agit d'une position difficile à soutenir au moins pour deux raisons :

- tout être humain, quelles que soient ses caractéristiques, a des droits fondamentaux liés à sa santé, son éducation, sa participation à la vie sociale ;
- depuis les années 1975, parents et professionnels ont conjugué leurs efforts pour faire reconnaître l'existence et la place de ces personnes sévèrement déficientes dans nos structures de soins et d'éducation. Le concept de polyhandicap a bénéficié de nombreux travaux dans divers pays puis au niveau européen. Une fois balisé, ce champ a occupé des chercheurs qui ont peu à peu démontré les capacités de ces personnes polyhandicapées.

Après avoir rappelé brièvement ce que recouvre aujourd'hui le concept de polyhandicap, puis montré les préoccupations de chercheurs en matière d'évaluation et d'intervention, nous nous proposons de réfléchir à l'apport de cette notion pour la problématique du handicap rare.

Le concept de polyhandicap

Handicaps associés, déficiences multiples, multihandicapés, polyhandicapés... sont les principaux termes en langue française pour désigner des personnes dont le tableau clinique apparaît comme très sévère et surtout très complexe.

Première conséquence : la prise en charge de ces personnes a été et reste toujours problématique au point que ces personnes semblent n'avoir leur place nulle part. Formeraient-elles un groupe invisible comme le suggèrent Goddard et coll. (2008) ?

Le terme « polyhandicap » apparaît dans la littérature grise dans les années 1960. Sa naissance plus officielle est à situer en 1969 lorsque Zucman l'utilise dans un article sur la guidance parentale paru dans la revue « Réadaptation ».

En 1977, Dague distingue déficience surajoutée, déficience secondaire et déficiences associées ou conjointes. Ces termes seront précisés par Salbreux et coll. (1979) comme suit :

- le plurihandicap est une association circonstancielle de deux déficiences n'entretenant pas de lien de cause à effet entre elles (par exemple une personne avec une infirmité motrice cérébrale et une cécité). Pour ces personnes, la déficience intellectuelle n'est jamais profonde ;
- le polyhandicap ou situation sévère de handicap à expressions multiples avec restriction extrême de l'autonomie ;
- le surhandicap ou surcharge progressive d'une déficience par une autre.

Le rapport du groupe travail coordonné en 1985 par Zucman et Spinga au CTNERHI¹³³ définit le polyhandicap en insistant sur la présence :

- de lésions cérébrales majeures et diffuses ;
- d'arriération mentale sévère ou profonde avec infirmité motrice cérébrale ;
- d'autres déficiences associées : comitialité, déficiences sensorielles, troubles respiratoires, troubles du comportement...

En 1993, le CTNERHI définit le polyhandicap comme étant une « association de déficiences graves avec retard mental moyen, sévère ou profond (QI<50) entraînant une dépendance importante à l'égard d'une aide humaine et technique permanente, proche et individualisée ».

En 2002, le Groupe Polyhandicap France propose une définition qui se veut assez complète : il s'agit d'« une situation de vie spécifique d'une personne présentant un dysfonctionnement cérébral précoce, ou survenu en cours de développement, ayant pour conséquence de graves perturbations à expressions multiples et évolutives de l'efficacité motrice, perceptive, cognitive et de la construction des relations avec l'environnement physique et humain. Il s'agit d'une situation évolutive d'extrême vulnérabilité physique, psychique et sociale au cours de laquelle certaines de ces personnes peuvent présenter de manière transitoire ou durable des signes de la série autistique ».

133. Centre technique national d'études et de recherches sur les handicaps et les inadaptations est devenu depuis le 1^{er} janvier 2011 la Maison des sciences sociales du handicap à l'École des hautes études en santé publique (MSSH-EHESP)

Cette définition met en exergue, comme le souligne le travail de Barreyre et coll. (2011), « la plupart des facteurs de complexité identifiés dans la littérature sur les personnes présentant des limitations extrêmes dans l'autonomie des actes essentiels et fortement limitées dans l'expression de leur choix » (p. 113).

Dans la littérature anglo-saxonne, on a parlé d'abord de « *profound retardation and multiple impairments* » (Hogg et Sebba, 1986) et depuis une dizaine d'années de « *profound intellectual and multiple disabilities* » (PIMD) (Vlaskamp et Cuppen-Fontaine, 2007). Ces derniers auteurs proposent une taxonomie basée sur un modèle multi-dimensionnel qui distingue les déficits sensoriels (ouïe, vue), les autres problèmes physiques, les problèmes de santé mentale, à côté de caractéristiques de base (déficience intellectuelle sévère et déficience neuro-motrice).

Dans leurs publications entre 1999 et 2007, Nakken et coll. ainsi que Hogg et Sebba définissent le groupe cible de personnes avec PIMD comme des personnes :

- pour lesquelles il est impossible de définir un niveau intellectuel par des tests standardisés ;
- qui ont peu ou pas de compréhension (apparente) du langage verbal, pas d'accès aux interactions d'ordre symbolique, aucune capacité à se gérer par elles-mêmes ;
- qui, en plus de déficits sensoriels, présentent un risque élevé de complications sur le plan de leur santé (dont l'épilepsie dans plus des deux tiers des cas, divers problèmes de la sphère gastro-œsophagienne dans plus de 80 % des cas), ce qui en fait des personnes très vulnérables ;
- qui présentent des comportements excessifs comme les stéréotypies (82 % des cas), agressifs et destructeurs (dans 45 % des cas) ;
- qui nécessitent une médication importante ;
- qui ont un risque de mortalité précoce important (21 % des cas selon Hogg et coll., 2007).

Les auteurs proposent le terme de « *PIMD Spectrum* » pour évoquer, comme dans l'autisme avec la notion de spectre autistique, la large gamme de troubles et surtout la très grande variabilité des tableaux cliniques. Ainsi, Nakken et Vlaskamp (2007) montrent qu'il peut s'agir tantôt d'une personne présentant une déficience intellectuelle modérée associée à des troubles psychiatriques sévères ou de multiples problèmes comportementaux (souvent décrits dans la littérature comme ayant un « double diagnostic ») tantôt d'une personne présentant une déficience intellectuelle sévère associée à une épilepsie. Poppes et coll. (2010) montrent aussi que ces sujets présentent dans plus de 80 % des cas, un ou plusieurs comportements-défis (stéréotypies, comportement agressif/destructeur, automutilation). Ce taux de présence de comportements-défis

ne varie pas en fonction de la présence ou non de problèmes auditifs, gastriques, respiratoires, dentaires, épileptiques...

Ainsi, de toutes ces approches, nous pouvons retenir :

- l'aspect précoce et massif du tableau clinique de déficiences ;
- une association, dans tous les cas, d'une déficience intellectuelle sévère à profonde avec une déficience neuro-motrice ;
- un tableau variable de déficiences associées ;
- un tableau variable de troubles du comportement ;
- un risque d'évolution vers davantage de sévérité en l'absence de soins adéquats ;
- une vulnérabilité physique et psychologique, se présentant différemment durant l'enfance et à l'âge adulte ;
- une difficulté particulière et singulière de la communication avec l'entourage.

Ces personnes se distingueraient donc d'autres situations complexes de handicap d'origine psychique, ou faisant partie du spectre autistique avec déficience intellectuelle, ou de situations complexes de handicap rare, ou encore de situations complexes de handicap dans la maladie d'Alzheimer (Barreyre et coll., 2011).

Par ailleurs, comme l'a souligné Carole Peintre (Creahi Île-de-France) dans son exposé au groupe d'experts, la complexité peut être présente seulement à certains moments du parcours de la vie par exemple lors de phases de transition ou en raison de modalités d'accompagnement particulièrement inadéquates.

L'impact de l'environnement n'est plus à démontrer : l'expérience clinique de plusieurs professionnels montre par exemple combien un même enfant peut se révéler en situation très sévère de handicap dans tel environnement et se révéler avec des compétences évidentes dans tel autre milieu. Par ailleurs, comme nous l'avons montré dans une étude récente en Région Bruxelles-Capitale (Detraux et Van Werveke, 2012), les conditions de vie dans lesquelles les familles se trouvent (logement, matériel adapté, conditions de transport mais aussi la monoparentalité de plus de 50 % des familles) ont un impact évident sur la qualité de vie et les possibilités d'expériences positives pour le développement des enfants polyhandicapés. Confinées de manière quasi permanente dans les mêmes lieux et soumises à des routines de soins, ces personnes ne bénéficient pas de stimulations susceptibles de favoriser le développement sensori-moteur (qui demande que la personne puisse être active dans ses interactions, qu'elle puisse prendre des initiatives et « tester » des situations, du matériel, des modes de relations avec son entourage). De même, les compétences nouvelles en communication ne sont guère sollicitées.

Épidémiologie

Comme le soulignait le rapport Inserm sur les déficiences et handicaps d'origine périnatale (Inserm, 2004), l'obtention de données sur la prévalence est une démarche difficile : les enquêtes sont rares et le recueil des données pose de nombreux problèmes. Ce rapport ne présente pas de données sur la prévalence des enfants diagnostiqués comme polyhandicapés mais fournit des données sur les paralysies cérébrales, incluant donc des enfants avec déficience intellectuelle. Le rapport relève un taux de prévalence de 2,1/1 000 en moyenne dans diverses études internationales.

Salbreux (1996) en étudiant les associations de 9 types de déficiences, montre qu'il est possible d'isoler un groupe de personnes présentant une déficience intellectuelle profonde, une déficience neuro-motrice, une comitialité et diverses atteintes somatiques. Plus on descend dans l'échelle des niveaux intellectuels, plus la probabilité de voir le nombre de déficiences associées augmente. L'auteur distingue trois catégories de multihandicaps : les plurihandicaps, les polyhandicaps et les surhandicaps. Dans une étude antérieure menée en Île-de-France, Salbreux et coll. (1979) avaient relevé les taux de prévalences de 0,5 à 1,5/1 000 pour le plurihandicap, 2 à 2,5/1 000 pour le polyhandicap, 3 à 5/1 000 pour le surhandicap.

Rumeau-Rouquette et coll. (1998) ont mené une enquête portant sur des enfants pris en charge par les commissions départementales de l'éducation spécialisée et les hôpitaux de jour dans trois départements français. En prenant une définition très restrictive du polyhandicap (à savoir déficience neuro-motrice avec déficience intellectuelle profonde, état grabataire ou passif dans un fauteuil), les auteurs constatent une prévalence de 0,73/1 000. Une définition plus large, reposant sur la notion d'autonomie mais excluant les retards mentaux légers ou modérés, conduit à un taux de prévalence de 1,28/1 000.

Juzeau et coll. (1999) citent, à l'occasion d'une enquête recensant tous les enfants polyhandicapés dans le département du Nord de la France, une prévalence de 0,7/1 000 chez les enfants âgés entre 5 et 19 ans, résultats comparables selon les auteurs aux taux relevés par l'Inserm dans 14 départements.

Arvio et Sillanpää (2003) ont calculé, à partir d'un centre pour personnes avec déficience intellectuelle d'une région de Finlande (région dont la population comprend 341 000 habitants) un taux de prévalence de 0,43 % de personnes, âgées entre 1 et 72 ans (dont 61 % entre 16 et 45 ans) avec un $QI < 70$. Parmi cette partie de la population avec déficience intellectuelle (DI), les sujets avec un $QI < 35$ représentent 0,13 % (dont DI sévère=0,07 % et DI profonde=0,06 %). La prévalence des sujets avec déficience sévère ou profonde est de 0,09 % pour la Finlande entière. À noter que dans cette population, on retrouve des personnes avec un syndrome génétique comme le syndrome de Down ou le syndrome X-Fragile ainsi que des sujets avec autisme ou schizophrénie.

Bourg (2007) évoque une prévalence comprise entre 0,7 et 1/1 000. Ce taux est également repris dans le rapport du Congrès Polyhandicap organisé sous l'égide du CTNERHI en 2005 pour les polyhandicaps d'origine pré- et périnatale. Ce même rapport mentionne que la prévalence des polyhandicaps post-natals avoisine probablement les 0,1/1 000 et que le taux de prévalence des polyhandicaps dus à des maladies évolutives n'est pas connu.

Étiologie

À ce jour, la littérature évoque entre 30 et 40 % de cas pour lesquels l'étiologie est inconnue. Pour les autres cas :

- 50 % des cas auraient une cause d'origine prénatale : affection chromosomique ; maladie métabolique (mucopolysaccharidose, lipidose) ; malformation cérébrale, vasculaire ; infection par rubéole, CMV, VIH, toxoplasmose ; intoxication par médicaments, drogue, alcool ;
- 15 % des situations auraient une cause périnatale, surtout des séquelles de grande prématurité ou de dysmaturités et aussi encéphalite, méningite, ictère nucléaire ; les souffrances obstétricales seraient impliquées dans peu de cas ;
- 5 % seraient d'origine postnatale : traumatisme, arrêt cardiaque, noyade, méningite, intoxication au CO, hémorragie, œdème...

Description clinique et évaluation

Santé physique

Avant toute mobilisation, toute stimulation, il convient de se préoccuper de la santé physique de la personne polyhandicapée. À cet égard, il s'agira de distinguer les déficiences primaires, directement liées à la lésion cérébrale, avec atteinte des récepteurs sensoriels, des difficultés au niveau de la transmission, de l'intégration et du traitement de l'information ainsi que d'importantes limites au niveau de la motricité. La lésion cérébrale est aussi dans de très nombreux cas (2 cas sur 3 comme dit plus haut) à l'origine d'une épilepsie. Comme le souligne Boutin (2001, p. 11) « Ces déficiences et incapacités directement liées à la lésion cérébrale dérivent l'une de l'autre, retentissent l'une sur l'autre et entraînent des perturbations majeures dans l'établissement des interactions de la personne polyhandicapée avec son environnement et dans son développement physique et psychique ».

Cependant, malgré un tableau clinique souvent très spectaculaire, il convient de souligner que les capacités émotionnelles de la personne sont, dans la majorité des cas, préservées.

Les déficiences secondaires viennent « surhandicaper » la personne, aggravant ses difficultés de développement et occasionnant maintes souffrances. Elles sont essentiellement de trois ordres : viscéral, orthopédique et psychique.

Au niveau des surcharges viscérales, on notera les troubles de la déglutition et leurs conséquences sur les plans respiratoire et digestif : désordres nutritionnels, dysfonctionnements digestifs, reflux gastro-œsophagien, retard d'évacuation du contenu gastrique, divers problèmes intestinaux, constipation, ulcères mais aussi complications respiratoires dues à des encombrements broncho-pulmonaires et des lésions des voies respiratoires.

Au niveau des surcharges orthopédiques, les troubles moteurs ont des répercussions sur les os, les articulations, les muscles, entraînant des déformations (luxation des hanches) et une gêne fonctionnelle dans la posture (déviation grave de la colonne vertébrale) et le mouvement ainsi qu'un inconfort et surtout des douleurs importantes. Ces surcharges viennent aggraver encore les difficultés respiratoires et digestives.

Au niveau des troubles psychiques, divers comportements stéréotypés, hyperactifs, automutilatoires ou agressifs se présentent et sont souvent difficiles à décoder quant à leur sens. Comme le souligne Boutin (2001), les relations entre polyhandicap et autisme se pose. Il ne s'agit en tous cas pas d'autisme typique mais plutôt, selon l'auteur, d'« une difficulté de développement du sujet souffrant de polyhandicap, avec les rapports très complexes à démêler de la psychopathologie liée au déficit lui-même, aggravé par cette psychopathologie » (p. 19).

Les douleurs, de nature et d'intensité très variables, font l'objet d'une préoccupation grandissante au sein des équipes et dans les familles. Il s'agit de les repérer, de les soulager et de les prévenir. Elles peuvent être d'origine nociceptive, neuropathique ou sympathique. Leur expression se fait au travers de pleurs incessants, de problèmes liés à la prise d'aliments (refus de s'alimenter en l'absence de problème digestif repéré), modifications soudaines du comportement (apathie, nervosité inhabituelle, troubles du sommeil répétés) ainsi que par des peurs inexplicables, un repli sur soi, une recherche d'attention permanente. Des signes doivent alarmer et faire penser à des problèmes digestifs comme une toux pendant les repas et pendant la nuit, des pleurs brusques et inexplicables, un refus de manger, un amaigrissement, une déshydratation, des infections pulmonaires à répétition et bien entendu des régurgitations et vomissements.

La personne polyhandicapée est donc très fragile au niveau de sa santé et cette vulnérabilité évolue dans le temps. Il y a en général une aggravation et des études comme celle de Lavin et coll. en Irlande (2006) ou l'étude longitudinale sur 10 ans de Hogg et coll. (2007) en Écosse, montrent que l'espérance de vie est réduite de manière très significative en fonction de la sévérité des

déficiences. Comme le soulignent Billette de Vilmeur et coll. (2012) l'analyse du parcours de soins de ces personnes reste très partielle. Dans la mesure où le polyhandicap n'est pas identifié ni dans la dernière version de la CIM ni dans la CIF, il est impossible selon ces auteurs, de pouvoir les comptabiliser correctement pour des prises en charge adéquates dans le système de santé. Ceci étant, les progrès médicaux font augmenter le nombre de jeunes polyhandicapés arrivant à l'âge adulte de 1,8 % par an selon le rapport de Mansell (2010) en Angleterre.

Évaluation

Au-delà des aspects médicaux, l'évaluation conduit à identifier diverses compétences :

- la motricité globale et la qualité des mouvements en termes de souplesse/rigidité ;
- la perception sensorielle ;
- les capacités développementales aux niveaux cognitif, socio-communicatif et socio-émotionnel : niveau d'alerte et de capacité attentionnelle, réactions d'orientation, canal de communication privilégié, inhibition, mémoire, interactions sociales et communication.

Outils d'évaluation

Dans la littérature récente, les préoccupations se portent essentiellement sur la validation et la fiabilité d'outils d'évaluation adaptés, basés sur l'évaluation des comportements observables en situation. Citons par exemple l'*Alertness Observation List* (AOL) de Munde et coll. (2011) ; la *Visual Analogue Scale* (VAS) de Van der Putten et Vlaskamp (2011) ; le *Six Minute Walking Distance Test* (6MWD) et l'*Adapted Shuttle Run Test* (aSRT) de Waninge et coll. (2011a) ; la *Checklist to determine the behavioural responses to sensory stimuli* de Vlaskamp et coll. (2007) ; la *Modified Berg Balance Scale* (mBBS) de Waninge et coll. (2011b) et la *Modified Ashworth Scale and Modified Tardieu Scale* de Waninge et coll. (2011c). En langue française, le Profil sensoriel créé par Dunn en 1999 a fait l'objet d'une adaptation en 2006. Les *Early Social Communication Scales*, créées en 1982 par Seibert et Hogan (Seibert et coll., 1982), ont été adaptées par Guidetti et Tournette en 1993. Nader-Grosbois a développé des grilles d'indicateurs psychomoteurs inspirées du *Transdisciplinary Play Based Assessment* de Linder en 1990 ainsi que des échelles d'évaluation du développement cognitif précoce (Nader-Grosbois, 2000 et 2008) sur la base de travaux réalisés par Uzgis et Hunt en 1975 et Dunst en 1980. Ces épreuves sont décrites dans un ouvrage paru en 2006 (Nader-Grosbois, 2006).

Dans un souci de mettre en évidence les forces et faiblesses de l'enfant polyhandicapé, Nelson et coll. (2002) utilisent une grille d'observation mise au point

par Van Dijk reprenant l'état général de l'enfant : éveil, agitation, comportements d'orientation, comportements d'approche et de retrait, mémoire, interactions sociales, communication, capacité à résoudre de petits problèmes.

La Batterie d'évaluation cognitive et socio-émotionnelle (BECS) (Adrien, 2007 et 2008) est également un outil utilisé dans le cadre de l'évaluation de la personne polyhandicapée avec troubles autistiques.

Le programme EIS (Évaluation-intervention-suivi) développé par Bricker (2007) permet de recueillir des renseignements pertinents sur le plan fonctionnel et éducatif. Il intègre l'évaluation, les buts et les objectifs d'intervention, le tout réparti dans six domaines distincts : social, motricité fine, motricité globale, communication, cognition et adaptation.

Bullinger (2004) observe les flux de stimulations et fait la distinction entre les différents éléments suivants : l'inaccessibilité du sujet aux flux de stimulations (déficiences sensorielles), l'incapacité du sujet à contrôler ces flux (difficultés de gérer les régularités produites par ses propres mouvements, avec une faiblesse dans la construction de son image du corps), l'impact de limitations sévères sur le plan moteur (difficultés à gérer son tonus axial et à coordonner des postures non symétriques), les difficultés d'organisation spatiale (mauvaise perception de l'espace) et une manière particulière de gérer les flux de stimulations (comme dans le cas de l'autisme).

Récemment, Pereira da Costa et Scelles (2012) ont entrepris le développement d'un profil de compétences du jeune polyhandicapé (P2CJP) à usage des psychologues et conçu pour être intégré dans un bilan médico-psychologique complet. Il ne s'agit pas d'un outil de diagnostic mais d'une échelle explorant divers domaines : la mémoire, les capacités attentionnelles, les compétences communicatives, les capacités sensorielles et spatiales, les possibilités d'apprentissage, de raisonnement, les capacités socio-émotionnelles. L'outil, en cours de validation, permet d'obtenir un profil de l'enfant ou de l'adulte polyhandicapé.

Dimensions évaluées

Dans les domaines du développement cognitif, de la communication, de la psychomotricité et des aspects socio-émotionnels, Nader-Grosbois et coll. (2008) mettent en évidence sur un échantillon de 20 personnes polyhandicapées sévères, qu'au niveau cognitif, l'imitation vocale et gestuelle ainsi que la compréhension des liens entre moyens et buts sont de manière constante les capacités les plus faibles. Par contre, les performances sont meilleures en ce qui concerne les schémas d'action sur les objets. L'âge chronologique est corrélé positivement au score cognitif global et à l'âge moyen de développement : plus l'âge augmente, plus les capacités cognitives augmentent dans plusieurs domaines.

Au niveau communicatif, l'attention conjointe est la fonction la plus faible : les sujets ont des difficultés pour pointer ou répondre au pointage, ou à coordonner leur regard avec celui d'un partenaire sur un objet, une image ou un événement. En revanche, la régulation du comportement est plus performante : les personnes polyhandicapées font facilement des requêtes, des demandes d'objet ou d'aide et tentent de répondre aux demandes de l'interlocuteur. Elles prennent conscience de l'effet de leur comportement sur le partenaire. Mais l'alternance des rôles avec un interlocuteur n'est pas aisée. L'âge chronologique se révèle être corrélé positivement au score communicatif global.

Au niveau psychomoteur, les inadaptations les plus significatives concernent les mouvements en général, les postures et les déplacements. Par contre, la réactivité à une variété de stimulations sensorielles (auditives, tactiles, visuelles...) est très souvent mieux adaptée. Les personnes polyhandicapées se montrent sensibles aux variations sensorielles de leur environnement matériel et social. À noter aussi que le développement cognitif et le développement psychomoteur ne sont pas corrélés dans tous les cas.

Au niveau socio-émotionnel, les capacités sont largement préservées et en particulier tout ce qui concerne les relations avec les personnes familières ainsi que le tempérament impliquant une réactivité et une adaptabilité émotionnelle selon les contextes de vie. En revanche, l'accès à l'humour se révèle plus difficile chez nombre de sujets. Le niveau atteint dans le domaine socio-émotionnel est étroitement corrélé aux scores en communication : plus la personne développe ses capacités communicatives, plus elle devient adaptée dans ses compétences socio-émotionnelles. Par ailleurs, les capacités d'interagir avec des personnes familières et l'accès à l'humour sont corrélés aux capacités communicatives.

Nader-Grosbois et coll. (2008) concluent que l'intervention doit éviter d'entraîner une personne polyhandicapée à l'acquisition d'une habileté isolée, dénuée de sens (comme peut l'être la manipulation répétitive d'un jouet), mais doit proposer des situations problématiques exigeant que la personne mobilise des acquis relevant simultanément des domaines cognitif, communicationnel, psychomoteur et socio-émotionnel.

Le travail de Hostyn et Maes (2009) va dans le même sens. Ces auteurs ont fait une revue de la littérature, retenant 15 études majeures, soit quantitatives soit qualitatives, explorant les interactions entre personnes polyhandicapées et leurs partenaires. Quatre composantes essentielles sont retrouvées dans ces interactions : une capacité à répondre aux sollicitations, l'attention conjointe, la co-régulation des comportements et une composante émotionnelle. La capacité qu'ont les partenaires à prendre conscience de leurs stratégies d'interaction avec la personne polyhandicapée, la perception qu'ils ont de ces personnes ainsi que le contexte particulier dans lequel

se déroulent les interactions, sont autant de variables qui interfèrent avec une possible expression des compétences chez les personnes en situation de handicap. Detraux (1979, 1987) avait déjà montré, dans un contexte scolaire, à la fois combien le sujet polyhandicapé n'était pas enfermé dans sa bulle, se manifestait par une expression essentiellement dans le registre non verbal (fixations, petits mouvements de la tête, mimiques...) et combien l'adulte-éducateur occupait l'espace communicationnel, sur un mode verbal, en faisant les questions et les réponses ne laissant pas de place pour la personne en situation de handicap. Par ailleurs, l'auteur avait montré que la prise de conscience par l'éducateur de ses modalités d'interactions avec la personne polyhandicapée permettait de modifier le décours de ces interactions dans un sens plus favorable pour les apprentissages de la personne. Si on observe de longues séquences d'interaction entre sujets polyhandicapés et adultes éducateurs, on met en évidence des configurations remarquables montrant que le comportement de fixation de l'enfant provoque de manière significativement fréquente une réaction de l'adulte vers l'enfant.

On peut donc penser que le comportement de fixation chez le sujet polyhandicapé peut acquérir une valeur fonctionnelle liée à l'appel dans la communication en situation de groupe.

Notons cependant qu'un travail sur une prise de conscience chez les adultes-éducateurs de leurs modalités d'interactions avec la personne polyhandicapée est toujours un travail de longue haleine et ne peut se résumer à une « simple » formation de ces professionnels (Foreman et coll., 2007).

Qualité de vie

Une autre thématique qui fait l'objet de plusieurs études ces dernières années, est celle de la qualité de vie des personnes polyhandicapées et de leur bien-être. Les premières propositions d'échelles avaient été faites à l'issue de travaux du programme européen Hélios et avaient donné lieu à un outil, Heqol, établi en 1996 par un groupe d'experts de plusieurs pays. L'idée est de définir les meilleures pratiques pour répondre aux besoins complexes de ces personnes sur le plan de leur santé et de leur vie sociale. Les travaux de Petry et coll. (2005, 2007, 2009) visent à mettre au point des instruments d'évaluation de la qualité de vie. Les questions portent essentiellement sur ce qu'il faut mesurer, qui doit être interrogé et comment le faire. Le choix des auteurs s'est porté sur l'utilisation d'un questionnaire complété par divers référents. Cette perspective confrontant diverses perceptions doit conduire à une vue plus précise et plus complète de la qualité de vie de la personne polyhandicapée. Pour valider leur outil, les auteurs ont utilisé un large panel d'experts issus de 4 pays.

Plus récemment, Boutin, Ponsot, Arnaud et Scelles ont entrepris la création et la validation d'une échelle de qualité de vie et d'une grille d'observation des

caractéristiques personnelles et environnementales d'enfants polyhandicapés âgés de 6 à 14 ans. Les auteurs utilisent pour cela la méthode Delphi¹³⁴. L'étude ne vise pas tant l'élaboration d'un outil d'observation clinique exhaustif des enfants polyhandicapés que la construction d'une grille qui puisse caractériser les enfants de manière suffisamment précise et pertinente pour permettre de les différencier dans le cadre de recherches¹³⁵.

S'appuyant sur les concepts de *coping* et de fardeau, Detraux et Guillier (2006) examinent le parcours de vie d'un échantillon de 20 familles. Les auteurs tentent de vérifier la cohérence des prises en charge à travers divers dispositifs et se posent la question des indicateurs d'une qualité de vie acceptable. Les conclusions de cette étude mettent l'accent sur le maintien et le développement de réseaux sociaux autour de la famille. Les parents interrogés sont en quête d'une reconnaissance sociale quant à la pénibilité de la charge que représente leur enfant polyhandicapé. Par ailleurs, il apparaît nécessaire d'adopter une perspective globale et « *life span* »¹³⁶.

Poursuivant cette étude auprès des professionnels afin de définir les perceptions qu'ont ceux-ci des besoins des familles, Detraux et coll. (2008) montrent l'importance d'une reconnaissance par les responsables de l'éducation et ceux de la santé, des réelles difficultés rencontrées tant par les professionnels que par les parents et leur besoin respectif de reconnaissance. Les besoins des familles perçus par les professionnels, correspondent à ceux exprimés par les parents dans la précédente enquête. Un réel travail partenarial parents-professionnels doit donc être possible même s'il représente presque toujours un idéal à atteindre.

Tous ces travaux centrés sur la qualité de vie et le bien-être des personnes polyhandicapées et de leurs aidants proches tentent d'appréhender les questions suivantes :

- comment la personne mais aussi ses aidants proches sont reconnus dans leur parcours singulier et dans leurs difficultés ;
- quelle est l'implication de la personne dans les soins qui lui sont prodigués ;
- quelles sont les possibilités de choix de la personne (autonomie) ;
- comment la dignité de la personne est-elle observée par les intervenants (aspects éthiques) ;
- comment se déroulent les relations interpersonnelles et la communication avec la personne ;

134. La méthode Delphi a pour but de mettre en évidence des convergences d'opinion et de dégager certains consensus sur des sujets précis, grâce à l'interrogation d'experts, à l'aide de questionnaires successifs.

135. Communication personnelle, l'étude n'est pas encore publiée.

136. En psychologie du développement, selon la théorie *lifespan*, le développement est un processus continu qui se déroule tout au long d'une vie et pas seulement durant l'enfance.

- si les prises en charge visent un développement global harmonieux ;
- si les prises en charge visent une indépendance fonctionnelle chaque fois que cela est possible ;
- si l'espace et le temps sont suffisamment structurés pour permettre à la personne de se repérer, de se sécuriser et d'apprendre ;
- si la définition des objectifs est suffisamment claire et opérationnelle ;
- comment ces personnes sont-elles intégrées à la vie sociale comme citoyens (accessibilité aux diverses ressources) ;
- si l'on envisage une perspective « tout au long de la vie » avec ces personnes (notion de projet et réflexion en termes de devenir) ;
- s'il existe des échanges permanents entre toutes les personnes concernées (partenariat parents-professionnels, liens entre professionnels et travail en réseaux) ;
- quels sont les types de lieux de résidence (confort, adaptation, accessibilité) ;
- si le milieu assure un minimum de stabilité et de sécurité à la personne ;
- si le milieu offre l'opportunité pour des stimulations adéquates à la personne ;
- si le milieu permet de promouvoir le bien-être émotionnel de la personne.

Intervention

Aspects médicaux

Il est évident que la priorité dans l'intervention est la mise en place d'un projet de soins qui doit, entre autres :

- viser à nourrir sans inonder les voies respiratoires, en prévenant les reflux et en veillant à vider l'estomac de manière préventive avant un nouveau repas ;
- prévenir les troubles de la déglutition par un positionnement correct de la tête ;
- permettre une hydratation régulière ;
- se préoccuper de concevoir un régime équilibré ;
- viser à conserver le plus longtemps possible le soufflet thoracique ;
- protéger les voies aériennes et éviter les complications broncho-pulmonaires ;
- tenter de prévenir les complications articulaires ;
- équilibrer et stabiliser l'épilepsie ;
- affiner constamment le diagnostic par des observations multiples et croisées ;
- déceler les douleurs et les interpréter correctement ;
- le cas échéant, en cas de maladie évolutive, mettre en place des mesures palliatives.

Ce projet de soins dépasse la simple dimension médicale pour s'inscrire dans les actes de la vie quotidienne et ceci toujours dans un contexte de relation, d'apprentissage et de communication (Tomkiewicz et Svendsen, 1995 ; Svendsen, 2004). Ce projet vise à mettre la personne dans un état de bien-être relatif, autorisant l'accueil de stimulations proposées par l'environnement.

Aspects éducatifs

Au-delà du projet de soins, il s'agit de développer un projet éducatif dont les bases sont la sécurisation, la relation et la communication, la stimulation appropriée. Pour ce faire, en s'inspirant de démarches comme celle du programme *Teach (Treatment and education of autistic and related communication handicapped children)*, la structuration du temps et de l'espace autour de l'enfant polyhandicapé doit permettre à celui-ci de se créer et de maintenir des repères stables, de pouvoir anticiper un changement d'activité, d'identifier des sources de stimulation. Un effet immédiat est le sentiment de sécurité. Par ailleurs, tout comme chez le jeune enfant à développement typique, la relation adulte-éducateur/enfant gagnera à être médiatisée par un objet familier et apprécié de l'enfant. Celui-ci sera amené à se reconnaître, reconnaître autrui, entrer en relation avec ses pairs et les intervenants. L'environnement nécessite un aménagement afin de rendre les stimulations naturellement offertes par cet environnement (bruits divers, variations de lumière, odeurs, chaleur...) ou les stimulations provoquées par des objets introduits par l'intervenant, accessibles à l'enfant polyhandicapé. Ces stimulations qui mobiliseront chacun des cinq sens, seront amplifiées, répétées, variées dans leur intensité et leurs modalités de présentation. Elles utiliseront divers environnements naturels, divers objets banalisés et adaptés pour permettre leur manipulation, mais aussi des « cafétarias sensorielles » (approche *Snoezelen*), endroits plus sophistiqués et riches en matériel potentiellement stimulant.

Il s'agit ensuite de développer divers moyens de communication (au-delà de ceux habituellement utilisés par une personne familière) et ce, en partant des capacités de signalisation que possède la personne, et en permettant aux intervenants de prendre conscience de ces modalités d'interaction. L'utilisation d'espaces particuliers de stimulation, tel l'espace *Snoezelen* (Hulsegge et Verheul, 1987), permet à des personnes polyhandicapées et des personnes valides d'éprouver dans le calme et la détente, diverses sensations et de communiquer dans le cadre d'un registre non verbal, accessible à la personne handicapée. Nader-Grobois et coll. (2008) suggèrent de travailler les fonctions communicatives en incitant le sujet à attirer l'attention sur lui dans le cadre de jeux d'échanges et en favorisant le plaisir du jeu social entre pairs ; en partageant l'attention visuelle (et auditive/tactile) avec le partenaire sur un objet, une image, un événement extérieur ; en recherchant une régulation du comportement de requête d'un objet, une demande d'aide...

Le travail se poursuivra par l'enrichissement de l'instrumentalité de l'enfant, en favorisant son développement cognitif. Cela peut être fait à partir de contextes (comme par exemple des jeux d'eau) que l'on enrichira progressivement en se basant sur des unités comportementales simples, en travaillant sur le comportement d'attention, d'attention conjointe et sur l'intentionnalité. Enfin, il s'agira de rechercher l'épanouissement affectif des personnes, en créant des espaces sécurisants pour chacun (non seulement pour l'enfant mais aussi pour les adultes-intervenants).

Scolarité

Plusieurs arguments plaident en faveur d'une scolarisation de ces enfants dans des milieux adaptés. Dans un travail de recherche mené sur trois ans, Detraux et Lepot-Froment (1998) ont relevé quatre éléments montrant l'importance pour ces enfants et adolescents d'être éduqués dans une école, avec l'intervention d'une équipe pluridisciplinaire et le rôle central joué par un pédagogue.

En premier lieu, les enfants réputés polyhandicapés constituent une population très hétérogène : le risque est grand d'exclure de l'enseignement de nombreux enfants considérés parfois à tort comme « polyhandicapés » sous-entendant par là un degré de sévérité très important mais sans diagnostic approfondi et différencié bien établi. L'utilisation d'outils d'évaluation a montré toute l'importance de réaliser une approche fine des caractéristiques du développement de l'intelligence sensori-motrice et de la communication, ainsi que de l'autonomie des élèves.

En second lieu, les équipes, lorsqu'elles sont soutenues dans leur réflexion et aidées de manière adéquate, disent découvrir la richesse et le potentiel d'apprentissage de ces élèves (ce potentiel se révèle rarement lors d'une séance d'évaluation de base mais suppose que des observations répétées soient réalisées). De toute évidence, les équipes scolaires peuvent mener à bien un projet cohérent, pour autant qu'elles acceptent un travail sur elles-mêmes.

En troisième lieu, de nombreux parents trouvent dans l'école une voie de normalisation et d'intégration pour leur enfant, alors que la non scolarisation marginalise davantage leur enfant et sa famille.

On ne peut affirmer vouloir l'intégration de tous les enfants et en même temps exclure de l'enseignement les élèves les plus sévèrement handicapés. Aussi, la spécificité de l'enseignement spécialisé réside sans doute dans l'accueil des élèves les plus atteints, donnant à ceux-ci une réelle chance de s'intégrer socialement. Faut-il rappeler ici que l'absence d'un projet clair pour les personnes polyhandicapées dans notre société et la difficulté d'intégration d'un groupe d'élèves polyhandicapés au sein de l'école pourraient constituer les deux versants d'une même problématique ?

En quatrième lieu, la littérature scientifique récente met en évidence la non pertinence d'une opposition entre soins et éducation (cette opposition repose sur une fausse conception de la personne polyhandicapée selon Meininger et Reinders, 1997) ainsi que la faisabilité d'une approche éducative globale, basée sur une double conception théorique : premièrement les personnes polyhandicapées sont capables d'établir une relation significative avec leur entourage et deuxièmement la prise en charge des personnes polyhandicapées doit être planifiée de telle sorte que l'ensemble de leurs besoins soient pris simultanément en compte (Vlaskamp, 1993 ; Van Wijck, 1997).

Detraux et Lepot-Froment (1998, p. 8) concluent ainsi : « Bien plus que de poursuivre un débat stérile et dangereux sur la scolarisation ou non scolarisation des enfants polyhandicapés (débat sous-tendu par les notions d'éducabilité et de non éducabilité), apparaît clairement à l'issue de la recherche, la nécessité de donner aux équipes les ressources et les moyens permettant la réalisation d'un projet éducatif ambitieux pour ces enfants. Les résultats attendus pour eux en termes d'épanouissement individuel, d'apprentissages cognitifs et de socialisation peuvent être atteints si et seulement si une politique globale et volontariste est envisagée, tant au niveau des pouvoirs administratifs et politiques qu'à celui des équipes éducatives singulières ».

Cependant, comme le souligne Squillaci-Lanners (2006), un cadre conceptuel clair et des définitions des stratégies pédagogiques à mettre en œuvre font encore défaut. Il est dès lors difficile d'évaluer l'apport pédagogique et thérapeutique de programmes de stimulation conçus pour la population polyhandicapée d'âge scolaire, les études faisant état de résultats nuancés et parfois contradictoires en matière d'efficience (Petipierre-Jost, 2005).

Aux Pays-Bas, Tadema et coll. (2008) montrent que la nouvelle loi promulguée en 2003 sur l'« Éducation inclusive » a eu un impact sur la manière d'envisager l'éducation des élèves polyhandicapés car les écoles ne peuvent plus rejeter ces enfants en raison de la sévérité de leurs déficiences. Un curriculum spécifique a été développé même si son implémentation reste difficile et rencontre de nombreux problèmes.

Concernant les personnes à l'âge adulte, en Grande-Bretagne, Pays-Bas, Allemagne et Belgique, celles-ci sont soit maintenues à domicile avec plus ou moins d'aides apportées à la famille, soit dans des centres de jour (ou centres dits occupationnels), soit dans des centres résidentiels, soit encore en hôpital psychiatrique ou parfois dans des maisons de repos et de soins aux côtés de personnes atteintes d'une maladie d'Alzheimer ou d'une autre maladie dégénérative. Ces situations sont éloignées des standards décrits par les auteurs (Maes et coll., 2000 ; Mansell, 2010) à savoir :

- la possibilité de participer à la vie sociale comme le préconise la Convention de l'ONU ;

- une qualité des aides apportées ;
- une possibilité pour la personne à une autodétermination ;
- la poursuite des apprentissages ;
- une évaluation des prises en charge.

Selon Mansell (2010), pour qu'un service soit de qualité, il doit permettre une individualisation de l'approche, considérer la famille comme experte, et être réalisé par des professionnels formés et compétents. Ces qualités ne s'appliquent pas uniquement aux services pour adultes. Mais ces critères semblent plus difficiles à mettre en oeuvre chez les personnes polyhandicapées plus âgées. La participation de ces adultes à diverses activités est cependant essentielle pour leur bien-être et leur qualité de vie mais aussi pour le maintien de leurs acquis. L'étude récente de van der Putten et Vlaskamp (2011) aux Pays-Bas montre que ces activités sont de brève durée. Une étude antérieure de Zijlstra et Vlaskamp (2005) avait déjà montré que les activités de loisirs proposées aux personnes polyhandicapées adultes se limitaient en moyenne à 3,8 heures par semaine, la moitié de ce temps étant passé devant la télévision.

Hogg et Lambe (2001) proposent une série d'activités possibles, ne nécessitant pas de matériel sophistiqué mais privilégiant des expériences sensorielles (comme l'aromathérapie, le massage, les jardins sensoriels, la cuisine), des activités plus créatives comme la musique, les arts graphiques, les spectacles, la lecture à l'aide de livres sensoriels et des activités sportives de plein air (jeux adaptés, accès aux loisirs publics...). Les auteurs soulignent que c'est à la personne polyhandicapée elle-même à indiquer ses préférences d'activités mais que la réussite de cet accès aux loisirs dépend beaucoup de la motivation et de la créativité des aidants proches.

Méthodes d'intervention

Nous serons très prudents en parlant de « méthodes » puisqu'il s'agit dans la majorité des cas, de démarches empiriques, guidées par le bon sens et surtout l'attention portée aux personnes polyhandicapées et sous-tendues par une philosophie très humaniste.

L'approche Doman-Delacato, programme de stimulation intensive, a fait, à juste titre, l'objet de nombreuses controverses (voir l'ouvrage publié par Tomkiewicz et coll., 1987) mais continue à séduire quelques familles sans doute déçues par les interventions « classiques » et qui ont le sentiment de ne pas être entendues par les professionnels. Cette méthode qui prétend « guérir » toute forme de handicap, est fondée sur l'idée que chaque étape du développement correspond à une structure cérébrale précise et qu'il faut (re)passer par chacune de ces étapes pour permettre la poursuite du développement. Pour ce faire, il faut stimuler l'enfant en continu avec des exercices répétitifs

et simples mais très intensifs. Si les théories sur la plasticité cérébrale continuent à être explorées, l'exploitation qui en est faite par Doman et coll. relève de l'expérimentation « sauvage ».

La méthode de Sherborne (1990) (basée sur le travail de Laban), se centre sur la conscience de soi et la possibilité d'entrer en relation avec la personne handicapée. Le travail est fait de préférence en groupe en utilisant le corps des uns et des autres comme moyen d'interaction. L'enfant est invité à prendre conscience de son corps afin de mieux le connaître et le contrôler. Les exercices sont simples et amusants. Adapté à l'enfant polyhandicapé, cette approche a le mérite de le rendre plus participatif dans la relation.

L'approche neuro-évolutive selon le concept de Bobath (Bobath et Bobath, 1986) suppose une évaluation fonctionnelle des capacités motrices actuelles de l'enfant. Le thérapeute va aider l'enfant à organiser des mouvements fonctionnels sans utiliser les mouvements anormaux. Pour cela, il inhibe certains groupes musculaires et permet à l'enfant de faire des mouvements adaptés à ses objectifs et désirs. Cette approche se réfléchit à la fois de manière diachronique (on réfléchit aujourd'hui aux questions qui se poseront plus tard dans le développement) et de manière synchronique (on regarde l'ensemble des segments corporels). Tous les professionnels ainsi que les parents sont amenés à se former à la démarche afin d'assurer cohérence et continuité dans l'action. Cette approche suppose une participation active du sujet, ce qui peut en limiter l'application à des enfants sévèrement handicapés.

Le concept Votja (Votja et Peters, 1954) est basé sur la locomotion réflexe et contribue à orienter le développement neuro-moteur vers la normalité, à augmenter le contrôle de la respiration, à contrôler les réactions neuro-végétatives, à prévenir les déformations orthopédiques. Cette démarche ne fait pas appel à une participation active du sujet. Elle repose sur des fonctions innées et exploitables même dans le cas de pathologies sévères.

L'éducation conductive mise au point par Petö dans les années 1940, qui repose sur une philosophie très humaniste, s'est beaucoup développée dans plusieurs pays (Sutton, 1988). Son but fondamental est de permettre aux enfants de se débrouiller dans la vie quotidienne. L'approche de l'enfant par le professionnel est globale et continue tout au long de la journée. Le travail se fait en groupe et repose sur le lien entre langage et mouvement. Il vise à donner à l'enfant des moyens pour affronter diverses situations de vie. Les parents occupent une place importante. La démarche pense aussi le fonctionnement de toute l'équipe pluridisciplinaire autour d'un fil conducteur. Pour l'enfant polyhandicapé, cette démarche a comme avantage de se centrer sur la personne plutôt que sur diverses fonctions « traitées » par des professionnels de disciplines différentes. Le lien entre pédagogie et thérapie est très fort.

Plusieurs aspects de la démarche *Teacch* axée sur une structuration de l'environnement et développée avec des enfants souffrant d'autisme, ont été utilisés dans le cadre d'interventions auprès de personnes polyhandicapées (Taylor et Preece, 2010). Divers aspects de cette démarche ont été expérimentés dans une pratique psychopédagogique dans le cadre de classes pour élèves polyhandicapés.

Vlaskamp et Nakken (2008) décrivent une série de 48 méthodes utilisées dans la pratique : aromathérapie, thérapie cranio-sacrale, haptonomie, thérapie sensorielle intégrative, thérapie par le cheval, massage Shantala, cymbales tibétaines, thérapie Watsu... et montrent l'absence d'évaluation de l'efficacité de ces méthodes ainsi que l'absence de recherches sur les fondements théoriques. Une démarche a fait cependant l'objet de nombreux travaux : l'approche *Snoezelen*. Ce terme, contraction de deux mots néerlandais signifiant respectivement « explorer, découvrir » et « relaxer, se détendre », désigne une « cafétaria sensorielle », souvent comprise comme l'aménagement d'un lieu spécifique avec un matériel plus ou moins sophistiqué. En fait, il s'agit avant tout d'une philosophie utilisant les diverses stimulations présentes dans l'environnement « naturel » et utilisant celles-ci pour créer une ambiance propice à la détente et à la création de relations à un niveau de communication non verbale et donc accessible à des personnes sévèrement déficientes. Il ne s'agit ni d'éducation ni de rééducation. Ces situations aménagées permettent à la personne polyhandicapée de se découvrir, d'explorer librement et à son rythme le monde environnant et d'être acteur, en agissant sur les sources de stimulation. Ces situations permettent aussi aux professionnels de faire des observations, et de déceler des compétences au niveau sensori-moteur et ainsi changer leurs représentations sur ces personnes. La création de locaux spécifiquement aménagés dans les milieux institutionnels conduit à les utiliser pour diverses populations présentant des comportements-défis (agitation, agressivité, automutilation, repli sur soi...). Il est évident que ces lieux ne peuvent pas être de simples lieux de « parage ».

Dès les années 1990, l'efficacité de tels environnements a été évaluée. Shapiro et coll. (1997) ont comparé les comportements présentés par des enfants sévèrement déficients placés soit dans une salle de jeu habituelle soit dans un espace *Snoezelen*. Ils montrent ainsi que le nombre de comportements adaptés (dans ce cas, des sourires, une verbalisation, des comportements de communication avec l'entourage) est significativement plus élevé dans le local *Snoezelen*. Ils montrent aussi un effet significatif sur les variations du rythme cardiaque. L'effet à court terme est donc probable. S'appuyant sur la théorie d'Ayres sur l'intégration sensorielle, les auteurs concluent que le *Snoezelen* a un effet régulateur à la fois sur des variables physiologiques et sur le comportement adaptatif. Hogg et coll. (2001), dans une revue de la littérature, montrent que des travaux font état de nombreux effets positifs sur le comportement des personnes handicapées, juste après leur passage dans le local *Snoezelen*, mais il

y a aussi des effets négatifs principalement liés aux attitudes des intervenants pouvant se servir d'un local *Snoezelen* comme un lieu où la personne est placée sans objectif précis. Étant donné la diversité des méthodologies utilisées et surtout l'absence d'un cadre théorique précis, il est difficile d'identifier les mécanismes sous-tendant ces changements comportementaux. Il est possible que l'attitude des intervenants puisse expliquer en partie ces changements. Par ailleurs, il reste à évaluer la pérennité de ces effets.

L'approche de la stimulation basale a été progressivement développée en Allemagne dès les années 1970 par Frölich (1993). Basée sur les principes en neurophysiologie (maturation du système nerveux, plasticité cérébrale), cette approche vise à diminuer les effets des déficiences secondaires dues à une limitation grave des expériences perceptives et motrices. L'approche a intégré des éléments psycho-développementaux de la théorie piagétienne et des connaissances en psychologie prénatale ainsi que celles dans le domaine de la communication précoce du jeune enfant. Il s'agit d'une approche globale de la personne, replaçant celle-ci dans sa réalité physique et complexe. Elle vise à aider la personne à se découvrir et à découvrir son corps et son environnement, et à répondre à des besoins fondamentaux dans les domaines de la perception, du mouvement et de la communication sans penser en termes de pré-requis. Elle propose le développement d'expériences simples dans les domaines somatiques vibratoires et vestibulaires. Elle utilise divers moyens : contacts corporels, voix, moyens matériels simples et recherche une structuration des expériences sensorielles orales, olfactives, gustatives, acoustiques, tactiles, visuelles, proprioceptives, kinesthésiques. La démarche vise le développement de compétences cognitives et communicatives. Tous les domaines de développement sont abordés simultanément. Comme le soulignent Vlaskamp et Nakken (2008), il n'y a pas d'étude sur les effets à court ou long terme de cette démarche, cette vérification ne faisant pas partie des priorités de l'auteur.

Il faut encore citer le programme d'interactions intensives de Nind et Hewett (1994) visant à faciliter la socialisation, la communication, le développement émotionnel ainsi que tous les aspects liés au style d'interactions entre les intervenants et les personnes polyhandicapées. Ce programme est basé sur la méthode du maternage augmentatif d'Ephraïm ainsi que sur les recherches de Brazelton et de Bricker et leurs collaborateurs sur les interactions parents-enfants. Il s'agit d'une approche holistique évaluée continuellement et visant avant tout à augmenter le bien-être des personnes.

Enfin, l'approche récente par « *multi-sensory storytelling* » de Young et coll. (2011) repose sur l'expérience sensorielle accompagnant une histoire racontée dans un contexte interactif entre un parent ou un professionnel familial et la personne polyhandicapée. Les histoires sont personnalisées, attrayantes et motivantes et présentées via des interfaces sensorielles. L'accent est mis sur les aspects essentiels pour la compréhension de l'histoire. La démarche favorise l'attention conjointe chez la personne.

Que nous apprend le polyhandicap en regard de la problématique du handicap rare ?

L'approche des personnes en situation de polyhandicap sévère nous met devant un défi d'envergure : reconnaître l'Autre et son humanité, et ce, malgré ses déficiences profondes. Il semble que toute personne en situation complexe de handicap, qu'il soit rare ou non, nous place comme parent ou comme intervenant professionnel devant ce défi. Établir une relation, entrer en communication coûte que coûte avec la personne devient dès lors un enjeu fondamental qui doit conduire à reconnaître la singularité de la personne et à découvrir, au-delà de barrières motrices, langagières, sensorielles ou cognitives, des émotions, des sentiments, des pensées qui sont la marque de l'humanité partagée.

Divers moyens ont été essayés et, dans certains cas, évalués. Les prises en charge « classiques » ont vite montré leurs limites et inadéquation. Diverses « méthodes », dont les fondements sont peu ou pas explicités, parfois dangereuses et traduisant une obsession de réparation à tout prix d'un corps blessé, parfois fantaisistes mais peu nocives, ont vu le jour ces 40 dernières années. Ces démarches ont eu *in fine* le mérite :

- de mettre en évidence l'impérieuse nécessité d'évaluer les compétences des personnes et de faire un diagnostic différentiel, évitant de mettre dans une même « catégorie » des personnes dont le devenir est, de manière objectivement prédictible, différent. Comme l'évaluation suppose des techniques validées et reposant sur des théories éprouvées sur le plan scientifique, chercheurs et professionnels de terrain se sont associés pour développer des outils d'observation ;
- de mettre en exergue l'impact des stimuli présents dans l'environnement, d'en constater des effets tant bénéfiques que nocifs, et de les utiliser avec des objectifs plus ou moins clarifiés ;
- de mettre l'accent sur le droit de toute personne à une santé, une éducation, un bien-être personnel et social et notamment à des interactions sociales variées et stables ;
- de reconnaître aussi la vulnérabilité des personnes et leur dépendance très forte à leur entourage familial, impliquant notamment un corps à corps de plus en plus difficile à assumer au fur et à mesure de l'avancée en âge ;
- de s'interroger sur ce que peut représenter une qualité de vie minimale pour tout être humain, impliquant bien entendu un respect mais conduisant à mettre en place des moyens matériels et humains importants et coûteux. Ce choix, quand il est fait, n'évite jamais de se poser la question du sens de cet investissement et ce, d'autant plus, dans des périodes de difficultés économiques importantes pressant de fixer des priorités ;

- de se positionner face à des familles qui ne sont en rien coupables de l'existence de ces personnes dans la société et qui ont besoin de reconnaissance sociale et de solidarité active. Les aidants familiaux ont le droit au répit et à la reconnaissance du fardeau qu'ils supportent ;
- de révéler nos incompétences face à ces personnes et la nécessité de se former ou plutôt de co-construire du savoir, oubliant une division entre disciplines, ou entre professionnels et parents. La notion de transdisciplinarité au sens où l'entendait Edgar Morin, à savoir la création de schèmes traversant les disciplines et créant de nouveaux savoirs, est mise en avant. Cette notion impose rigueur, ouverture et tolérance mais aussi modestie.

En conclusion, il semble difficile voire impossible de définir ce que recouvre précisément la notion de handicap rare, sauf à décider, de manière assez arbitraire, que seront considérées personnes labellisées « avec un handicap rare » un certain pourcentage de la population. Alors, une formulation plus « positive » et plus opérationnelle pourrait être trouvée. Nous sommes *in fine* devant des situations d'êtres humains dont le devenir va dépendre d'une multiplicité de facteurs dont il serait absurde de penser pouvoir en maîtriser tous les aspects. Mais dans tous les cas, il est impératif de développer des instruments objectivant les capacités de la personne et de toujours parier sur la capacité d'apprentissage et de développement de celle-ci, quelle que soit la sévérité apparente ou réelle de ses déficiences. Il faut accepter que cette évaluation ne puisse pas se faire sous la forme d'une « photo » prise en un « instant t » mais doit se concevoir comme une « vidéo », rendant compte de petits ou grands changements dans l'expression des compétences en considérant systématiquement l'impact probable de divers facteurs environnementaux. Sur le plan méthodologique, cela suppose l'adoption d'une approche systémique, qui prend le temps d'analyser les interrelations multimodales du sujet avec son environnement humain et matériel. Cette approche doit notamment conduire à confronter des représentations diverses et contradictoires afin de faire émerger peu à peu la singularité d'une situation et d'une personne. Sur le plan des moyens, cela suppose des services de référence capables de mener à bien ces observations, confrontations et analyses. En rassemblant des expertises dans des mêmes lieux, pas trop éloignés des populations locales, plutôt qu'en créant service spécialisé à côté de service spécialisé, ne pourrions-nous pas aboutir à une approche différentielle riche (nous ne cessons d'affirmer la richesse de nos différences !) conduisant à mettre en place des prises en charges « sur mesure » et surtout ambitieuses. Ce sont les connaissances peu à peu accumulées dans ces centres et regroupées dans des bases de données (informatisées) structurées qui apporteront des réponses sensibles aux responsables administratifs et politiques.

BIBLIOGRAPHIE

ADRIEN JL. BECS. Batterie d'évaluation cognitive et socio-émotionnelle. ECPA, Paris, 2007

ADRIEN JL. BECS. Pratiques psychologiques et recherches cliniques auprès d'enfants atteints de TED. De Boeck, Bruxelles, 2008

ARVIO M, SILLANPAA M. Prevalence, aetiology and comorbidity of severe and profound intellectual disability in Finland. *Journal of Intellectual Disability Research (Print)* 2003, **47** : 108-112

BARREYRE JY, ASECIO AM, PEINTRE C. Les situations complexes de handicap. Des populations qu'on ne veut pas voir, pas entendre, pas comprendre ? Recherche documentaire. CEDIAS, Paris, 2011

BILLETTE DE VILLEMEUR T, MATHIEU S, TALLOT M, GRIMONT E, BRISSE C. Le parcours de santé de l'enfant polyhandicapé. *Archives de Pédiatrie* 2012, **19** : 105-108

BOBATH B, BOBATH K. Le développement de la motricité de l'enfant IMC. Masson, Paris, 1986

BOLTANSKI E. L'enfance handicapée. Privat, Toulouse, 1977

BOURG V. Le Polyhandicap. Collège français des enseignants universitaires de médecine physique et de réadaptation, 2007. Document en ligne le 28-4-12 : www.cofemer.fr/UserFiles/File/ENF07polyhand.pdf

BOUTIN AM. Le bien-être physique et mental de la personne polyhandicapée. In : Euforpoly II Europe-Formation-Polyhandicap. Rapport réalisé dans le cadre d'un projet du programme communautaire Leonardo da Vinci. Besançon 2001, AIR, 9-28

BRICKER D. Programme EIS : Evaluation, intervention et suivi auprès de jeunes enfants de 0 à 6 ans. De Boeck, Bruxelles, 2007

BULLINGER A. Le développement sensori-moteur de l'enfant et ses avatars. Erès, Ramonville Saint Agne, 2004

DETRAUX JJ. Interprétation du comportement expressif de l'enfant handicapé mental sévère et de son rôle dans la relation élève-éducateur. *Psychologie et Education* 1979, **VIII(4)** : 11-19

DETRAUX JJ. Child-adult interactive processes and communication skills in severely handicapped pupils. *European Journal of Special Needs Education* 1987, **2** : 1

DETRAUX JJ, LEPOT-FROMENT C. Pour un projet pédagogique et thérapeutique à l'intention d'élèves polyhandicapés sévères accueillis en milieu scolaire. Le Point sur la Recherche en Education 1998, 5. Document en ligne : http://www.enseignement.be/index.php?page=26044&id_fiche=1085&dumy=24821

DETRAUX JJ, GUILLIER E. Analyse des besoins des familles avec un enfant polyhandicapé en Région de Bruxelles-Capitale. Rapport de la recherche menée pour la

Commission Communautaire Francophone (Cocof). Association des parents et des professionnels autour de la personne polyhandicapée (AP3), Bruxelles, 2006, 72 p

DETRAUX JJ, GUILLIERE, DI DUCA M. Analyse des besoins des professionnels faisant face à des enfants/adultes polyhandicapés en Région de Bruxelles-Capitale. Rapport de la recherche menée pour la Commission Communautaire Francophone (Cocof). Association des parents et des professionnels autour de la personne polyhandicapée (AP3), Bruxelles, 2008, 76 p

DETRAUX JJ, VAN WERVEKE CH. Analyse des besoins des familles avec un enfant polyhandicapé en Région de Bruxelles-Capitale : matériel adapté, logement, transport. Rapport de recherche menée pour la Commission Communautaire Francophone (Cocof) non publié. Association de parents et de professionnels autour de la personne polyhandicapée (AP3) et Centre d'étude et de formation pour l'éducation spécialisée (CEFES-ULB), Bruxelles, 2012, 94 p

FOREMAN P, ARTHUR-KELLY M, PASCOE S. The impact of partner training on the communicative involvement of students with multiple and severe disability in special schools. *Journal of Intellectual and Developmental Disability* 2007, **32** (4): 233-247

FRÖLICH A. La stimulation basale. Secrétariat Suisse de Pédagogie Curative, Lucerne, 1993

GODDARD L, DAVIDSON PM, DALY J, MACKEY S. People with intellectual disability in the discourse of chronic and complex conditions : an invisible group ? *Australian Health Review* 2008, **32**(3) : 405-414

GUIDETTI M, TOURRETTE C. Évaluation de la communication sociale précoce (ECSP). Editions scientifiques et psychologiques, Issy-les-Moulineaux, 1993

HOGG J, SEBBA J. Profound Retardation and Multiple Impairment. Beckenham, Croom Helm, 1986

HOGG J, LAMBE L. Loisirs et inclusion sociale des personnes polyhandicapées in Euforpoly II Europe-Formation-Polyhandicap. Rapport réalisé dans le cadre d'un projet du programme communautaire Leonardo da Vinci. Besançon 2001, AIR, 83-90

HOGG J, CAVET J, LAMBE L, SMEDDLE M. The use of "Snoezelen" as multisensory stimulation with people with intellectual disabilities: a review of the research. *Research in Developmental Disabilities* 2001, **22** (5): 353-372

HOGG J, JUHLBERG K, LAMBE L. Policy, service pathways and mortality : a 10 year longitudinal study of people with profound intellectual and multiple disabilities. *J of Intell Disability Research* 2007, **51**(5) : 366-376

HOSTYN I, MAES B. Interaction between persons with profound intellectual and multiple disabilities and their partners: a literature review. *J Intellect Dev Disabil* 2009, **34** : 296-312

HULSEGGE J, VERHEUL AD. « Snoezelen » Another World. Rompa, England, 1987. Traduction française : « Snoezelen ». Un autre monde. Erasme, Namur, 1989

INSERM. Déficiences et handicaps d'origine périnatale. Dépistage et prise en charge. Expertise collective. Inserm, 2004, 366p

JUZEAU D, CACHERA I, VALLÉE I. Enquête épidémiologique sur les enfants polyhandicapés du département du nord. *Archives de Pédiatrie* 1999, **6**(8) : 832-836

LAVIN KE, MCGUIRE BE, HOGAN MJ. Age at death of people with an intellectual disability in Ireland. *J Intell Disabil* 2006, **10** : 155-164

LINDER T. Transdisciplinary play-based assessment: a functional approach to working with young children. PH Brookes Pub Co, 1990

MAES B, GEERAERT L, VAN DEN BRUEL B. Developing a model for quality evaluation in residential care for people with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2000, **44** (5) : 544-552

MANSELL J. Raising our sights : services for adults with profound intellectual and multiple disabilities. Unpublished Report. Tizard Centre, University of Kent, 2010. Document en ligne le 30-5-2012 : www.dh.gov.uk/en/Publicationsandstatistics/Publications/PublicationsPolicyAndGuidance/DH_114346

MEININGER HP, REINDERS JS. Education and caring : a different morality. *European Journal on Mental Disability* 1997, **13** : 14-20

MUNDEV, VLASKAMP C, RUIJSSENAARS W, NAKKEN H. Determining Alertness in individuals with profound intellectual and multiple disabilities : the reliability of an observation list. *Education and Training in Autism and Developmental disabilities* 2011, **46**(1) : 166-123

NADER-GROSBOIS N. L'évaluation du développement cognitif précoce : une version révisée des échelles d'Uzgiris et Hunt (1975). *Enfance* 2000, **52**(2) : 107-125

NADER-GROSBOIS N. Le développement cognitif et communicatif du jeune enfant. De Boeck, Bruxelles, 2006

NADER-GROSBOIS N. Les échelles d'évaluation du développement cognitif précoce (EEDCP). Manuel illustré d'administration. Presses Universitaires de Louvain, Louvain-La-Neuve, 2008

NAKKEN H, VLASKAMP C. A need for a taxonomy for profound intellectual and multiple disabilities. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities* 2007, **4**(2) : 83-87

NELSON C, VAN DIJK J, MCDONELL AP, THOMPSON K. A framework for understanding young children with severe multiple disabilities : The van Dijk Approach to assessment. *Research & Practice for Persons with Severe Disabilities* 2002, **27**(2) : 97-111

NIND M, HEWETT D. Access to communication: developing the basics of communication with people with severe learning difficulties through intensive interaction. David Fulton, London, 1994

PEREIRA DA COSTA M, SCELLES R. Un outil d'évaluation des compétences cognitives des jeunes polyhandicapés : le P2CJP. *Alter - Revue européenne de recherche sur le handicap* 2012, **6**(2) : 110-123

PETITPIERRE-JOST G. Programmes de stimulation pour personnes polyhandicapées. Suggestions pour l'amélioration du cadre d'application pédagogique et thérapeutique. *Devenir* 2005, **17** : 39-53

- PETRY C, MAES B, VLASKAMP C. Domains of quality of life of people with profound multiple disabilities : the perspective of parents and direct support staff. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 2005, **18** : 35-46
- PETRY C, MAES B, VLASKAMP C. Operationalizing quality of life for people with profound multiple disabilities : a delphi study. *Journal on Intellectual Disability Research* 2007, **52**(5) : 334-349
- PETRY C, MAES B, VLASKAMP C. Psychometric evaluation of a questionnaire to measure the quality of life of people with profound multiple disabilities (QOL-PMD). *Research in Developmental Disabilities* 2009, **30** : 1326-1336
- POPPES P, VAN DER PUTTEN AJ, VLASKAMP C. Frequency and severity of challenging behaviour in people with profound intellectual and multiple disabilities. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1269-1275
- RUMEAU-ROUQUETTE C, DU MAZAUBRUN C, CANS C, GRANDJEAN H. Définition et prévalence des polyhandicaps à l'âge scolaire. *Archives de Pédiatrie* 1998, **5**(7) : 739-744
- SALBREUX R, DENIAUD JM, TOMKIEWICZ S, MANCIAUX M. Typologie et prévalence des handicaps sévères et multiples dans une population d'enfants. Premiers résultats de l'enquête épidémiologique sur les inadaptations sévères dans la population juvénile de la région parisienne. *Neuropsychiatrie de l'enfance* 1979, **27**(1-2) : 5-28
- SALBREUX R. Les polyhandicapés : bases épidémiologiques. *Revue Francophone de la déficience intellectuelle* 1996, **7**(1) : 59-73
- SEIBERT J, HOGAN A, MUNDY P. Assessing interactional competencies: the early social communication scales. *Infant Mental Health Journal* 1982, **3** : 244-245
- SHAPIRO M, PARUSH DS, GREEN M, ROTH D. The efficacy of the « Snoezelen » in the management of children with mental retardation who exhibit maladaptive behaviours. *The British Journal of Developmental Disabilities* 1997, **43**(2) : 140-155
- SHERBORNE, V. Developmental movement for children : mainstreams, special needs and pre-school. Cambridge University Press, 1990
- SVENDSEN FA. L'accompagnement soignant de la personne sévèrement polyhandicapée : une pratique nécessaire et utile. *Motricité Cérébrale : Réadaptation, Neurologie du Développement* 2004, **25**(4) : 163-171
- SQUILLACI-LANNERS M. Polyhandicap, le défi pédagogique. *Revue du Centre Suisse de Pédagogie Spécialisée*, Editions SZH/CSPPS, Luzern, 2006
- SUTTON A. Conductive Education. *Arch Dis Child* 1988, **63** : 214-217
- TADEMA AC, VLASKAMP C, RUISSENAARS W. Implementing of a programme for students with profound and multiple disabilities in schools : three case studies. *Education and Training in Developmental Disabilities* 2008, **43**(4) : 529-540
- TAYLOR K, PREECE D. Using aspects of the TEACCH structured teaching approach with students with multiple disabilities and visual impairment. *The British Journal of Visual Impairment* 2010, **28**(3) : 244-259
- TOMKIEWICZ S, ANNEQUIN D, KEMLIN I. Méthode Doman. Evaluation. CTNERHI, Paris, 1987

TOMKIEWICZ S, SVENDSEN FA. Réflexions pour une éthique au quotidien dans les institutions pour enfants et adultes polyhandicapés. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 1995, **6**(1) : 65-75

VAN DER PUTTEN A, VLASKAMP C. Day services for people with profound intellectual and multiple disabilities : an analysis of thematically organized activities. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities* 2011, **8**(1) : 10-17

VAN WIJCK R. L'amélioration des programmes pour les personnes polyhandicapées sous l'angle de la théorie. *Revue Européenne du Handicap Mental* 1997, **4**(13) : 30-37

VLASKAMP C. Development and evaluation of individual educational programs for profoundly mentally and physically handicapped persons. *Issues in Special Education & Rehabilitation* 1993, **8** : 45-50

VLASKAMP C, CUPPEN-FONTEINE H. Reliability of assessing the sensory perception of children with profound intellectual and multiple disabilities : case study. *Child : care, health and development* 2007, **33**(5) : 547-551

VLASKAMP C, HIEMSTRA SJ, WIERSMA LA. Becoming aware of what you know or need to know: gathering client and context characteristics in day services for persons with profound intellectual and multiple disabilities. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities* 2007, **4** : 97-103

VLASKAMP C, NAKKEN H. Therapeutic interventions in the Netherlands and Belgium in support people with profound intellectual and multiple disabilities. *Education and Training in Developmental Disabilities* 2008, **43**(3) : 334-341

VOTJAV, PETERS A. Das Votja Prinzip. Springer Verlag, Berlin, 1954

WANINGE A, EVENHUIS IJ, VAN WIJCK R, VAN DER SCHANS CP. Feasibility and reliability of two different walking tests in people with severe intellectual and sensory disabilities. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, **24**(6) : 518-527

WANINGE A, VAN WIJCK R, STEENBERGEN B, VAN DER SCHANS CP. Feasibility and reliability of a modified Berg Balance Scale in persons with severe intellectual and visual disabilities. *Journal of Intellectual Disability Research* 2011b, **55**(3) : 292-301

WANINGE A, ROOK RA, DIJKHUIZEN A, GIELEN E, VAN DER SCHANS CP. Feasibility, test-retest reliability, and interrater reliability of the modified Ashworth Scale and Modified Tardieu Scale in persons with profound intellectual and multiple disabilities. *Research in Developmental Disabilities* 2011c, **32**(2) : 613-620

YOUNG H, FENWICKM, LAMBE L, HOGG J. Multisensory storytelling as an aid to assisting people with profound intellectual disabilities to cope with sensitive issues : a multiple research methods analysis of engagement and outcomes. *European Journal of Special Needs Education* 2011, **26**(2) : 127-142

ZIJLSTRA HP, VLASKAMP C. Leisure provision for persons with profound intellectual and multiple disabilities, quality time or killing time ? *Journal of Intellectual Disability Research* 2005, **49**(6) : 434-448

ZUCMAN E, SPINGA JA. Les enfants atteints de handicaps associés : les multihandicapés. CTNERHI, numéro hors série, PUF, Paris, 1985

Communications

L'Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap (Onfrih)

L'Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap (Onfrih) a été créé par la loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées afin d'améliorer la prise en compte des questions relatives au handicap dans les politiques et programmes relatifs à trois domaines : la recherche et l'innovation, la formation, la prévention. Le premier rapport triennal de l'Onfrih a été rendu public lors de la Conférence nationale du handicap du 8 juin 2011, dont il constituait l'un des documents préparatoires¹³⁷.

Présentation générale de l'Onfrih et de son rapport

La mission de l'Onfrih est de réaliser un état des lieux de l'offre existante en matière de recherche et innovation, de formation, de prévention sur le handicap et de formuler des préconisations pour faire évoluer cette offre et l'adapter à la nouvelle conception du handicap portée par les textes internationaux et la loi du 11 février 2005.

Le Conseil d'orientation de l'Onfrih, composé de 53 membres, rassemble des représentants des associations de personnes handicapées et des acteurs des domaines étudiés : personnalités qualifiées, organismes et administrations. Les travaux sont menés par trois groupes de travail constitués au sein de ce conseil, un par domaine. Le secrétaire général du Comité interministériel du handicap est secrétaire général de l'Onfrih comme il l'est du Conseil national consultatif des personnes handicapées (CNCPH) et de l'Observatoire interministériel de l'accessibilité et de la conception universelle (Obiacu).

L'Onfrih établit un rapport triennal ainsi que des rapports d'étape annuels. Ces rapports sont remis au ministre chargé des personnes handicapées et

137. Pour accéder au rapport :
<http://www.ladocumentationfrancaise.fr/rapports-publics/114000304/index.shtml>

transmis aux autres ministres concernés ainsi qu'au CNCPH et au conseil scientifique de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA), puis rendus publics.

L'Onfrih ayant été installé en avril 2007, son premier programme de travail triennal couvre la période 2008-2010. Les travaux menés au cours des années 2008 et 2009 ont fait l'objet de rapports d'étape qui ont été présentés dans les éditions 2009 et 2010 de l'Officiel du handicap. Le rapport triennal, édité par la Documentation Française et rendu public lors de la Conférence nationale du handicap du 8 juin 2011, est un rapport d'ensemble qui reprend, en les actualisant les travaux effectués en 2008 et 2009, leur ajoute ceux de 2010 et en réalise une synthèse.

Que dit l'Onfrih dans ce rapport triennal ?

À partir des états des lieux réalisés au cours de son travail de trois ans sur les trois domaines étudiés, l'Onfrih formule 58 préconisations : 17 pour la recherche et l'innovation, 18 pour la formation, 23 pour la prévention. Avant de présenter de façon synthétique les préconisations par domaine, il convient d'insister sur quelques points qu'elles ont en commun.

Toutes ces préconisations visent à répondre au même objectif, celui de la participation des personnes handicapées à la société, qui est le défi porté par la loi du 11 février 2005.

À travers ces préconisations, l'Onfrih insiste beaucoup sur des améliorations à apporter à tout ce qui fait lien : les coopérations entre partenaires, la constitution de réseaux, l'organisation des transitions dans les parcours des personnes, l'articulation des dispositifs.

Certaines préconisations sont transversales :

- améliorer les systèmes d'information. Il est notamment proposé de saisir le Conseil national de l'information statistique (Cnis) pour faire évoluer le système statistique français afin qu'il s'adapte à la nouvelle vision du handicap ;
- développer la participation des personnes handicapées à la recherche et à la formation les concernant ;
- mieux articuler la recherche, la formation et l'action des professionnels de terrain.

Les trois parties suivantes présentent de façon succincte les constats et préconisations par domaine.

Recherche et innovation dans le champ du handicap

La faiblesse de la recherche française sur le handicap est dénoncée de façon récurrente dans de nombreux rapports officiels depuis près de 25 ans. Que peut-on dire sur ce sujet six ans après le vote de la loi de 2005 ?

Pour répondre, l'Onfrih a passé en revue l'ensemble des champs disciplinaires, sciences de l'homme et de la société, sciences de l'ingénieur, sciences biomédicales, tout en insistant sur l'importance que doit avoir l'interdisciplinarité sur le sujet du handicap. L'analyse a suivi le processus de production des connaissances et a cherché à identifier les obstacles qui entravent le développement de la recherche et des innovations sur le handicap aux différents niveaux de ce processus : élaboration des orientations nationales, programmation et financement de la recherche, stratégies et organisation des opérateurs de recherche, valorisation de la recherche.

Le constat global est contrasté. Des évolutions positives sont indéniables. On le voit dans la multiplication récente des actions incitatives, dans l'émergence progressive d'un milieu de recherche, dans la progression du nombre de publications scientifiques. Mais la situation de la recherche sur le handicap reste insatisfaisante. Cette recherche est peu visible, proportionnellement moins développée en France que dans beaucoup d'autres pays, et son développement est très inégal selon les domaines. Globalement, elle se situe très en deçà de ce qu'on pourrait attendre au vu des défis sociétaux, économiques et scientifiques que pose le handicap.

Comment dynamiser la recherche sur le handicap ?

Les préconisations de l'Onfrih visent à lever les obstacles qui entravent le processus de production des connaissances. Elles interpellent les instances de gouvernance de la recherche. Le fait que l'on soit dans une période de profonde réorganisation du système français de recherche rend d'autant plus opportune la prise en compte des réflexions de l'Onfrih.

Quatre objectifs, déclinés en propositions opérationnelles, sont retenus :

- inscrire le handicap comme priorité thématique. Ceci passe notamment par l'inscription explicite du handicap dans la Stratégie nationale de recherche et d'innovation, par le lancement d'un programme national de recherche pluridisciplinaire sur le handicap et par la mise en place d'instruments de suivi et de pilotage de cette politique scientifique nationale. Il est aussi proposé d'organiser une rencontre à forte visibilité et haut niveau d'autorité pour examiner la prise en compte de la loi du 11 février 2005 en termes de recherche et d'innovation ;
- renforcer les coopérations et les synergies au sein des processus de recherche et d'innovation. Plusieurs propositions sont faites en ce sens : installation d'une tête de réseau chargée d'animer l'ensemble de la communauté scientifique,

création d'un ensemble coordonné de chaires d'excellence, émergence de laboratoires pluridisciplinaires, création d'un Pôle interdisciplinaire de recherche technologique pour l'accessibilité ;

- rapprocher communauté scientifique et société. Il s'agit d'une part d'ouvrir les instances de gouvernance de la recherche aux associations représentant les personnes handicapées, d'autre part de renforcer les activités de valorisation de la recherche et les transferts vers l'innovation en mobilisant l'expertise des personnes handicapées et des professionnels du domaine ;
- développer les instruments et méthodes nécessaires à la recherche et l'innovation dans le domaine du handicap.

Un certain nombre de préconisations ciblées sont faites, concernant les outils d'observation et les méthodes d'évaluation.

Formations et handicap

La mutation que représente le paradigme de la participation a plusieurs conséquences en matière de formation. Tout d'abord, les professionnels qui avaient l'habitude d'intervenir auprès des personnes handicapées, par exemple ceux du monde médico-social, doivent passer d'un modèle de prise en charge au nom de la solidarité à un modèle d'accompagnement de personnes souhaitant accomplir un projet de vie et participer à la vie sociale ordinaire. Le contenu de leurs formations doit s'adapter. Par ailleurs, les professionnels de très nombreux secteurs sont désormais concernés : médecins et personnels soignants, enseignants, gestionnaires des ressources humaines, acteurs de la vie culturelle et sportive... Plus généralement, toute la société est concernée.

Face à ces exigences, l'Onfrih a tenté une photographie de l'offre de formation, sachant que le paysage est très complexe avec une multitude d'acteurs et de modalités.

L'analyse ainsi faite conduit à formuler quatre objectifs de changement déclinés en préconisations opérationnelles.

Élargir les publics à sensibiliser, informer ou former

Il faut faire évoluer les représentations du handicap et les comportements vis-à-vis des personnes handicapées dans l'ensemble de la société. Certes, les applications de la loi, par exemple le développement de la scolarisation des enfants handicapés, induiront des changements dans les représentations. Mais l'Onfrih estime que ceci ne suffit pas et qu'il faut accompagner ce mouvement par des actions plus volontaristes. Plusieurs pistes sont proposées, parmi lesquelles on peut citer :

- développer la sensibilisation : à l'école, par les médias... ;

- généraliser un module « connaissance du public » intégrant systématiquement la thématique du handicap dans toutes les formations préparant aux métiers de contact et d'accueil ;
- introduire une unité obligatoire d'enseignement sur le handicap dans les établissements d'enseignement supérieur, à commencer par les grandes écoles formant les cadres de l'État ;
- il faut aussi parler des aidants familiaux ou informels. La demande croissante d'aide qui leur est adressée implique des formations. Mais on manque de travaux de recherche sur les besoins de formation de ces aidants. Pour l'Onfrih, avant de faire des recommandations en termes de formation, il est prioritaire de développer ces recherches.

Adapter le contenu et les modalités des formations existantes des professionnels

Le constat, évoqué plus haut, est celui d'un décalage entre les formations existantes et les nouveaux besoins et du grand nombre de filières de formations professionnelles, initiales et continues, de différents niveaux et de différents secteurs, qu'il faut faire évoluer. Ces évolutions commencent. Il est nécessaire de fournir quelques axes pour structurer et accélérer ce mouvement. Huit préconisations sont formulées en ce sens. La plus générale, qui en donne l'esprit, est de définir « un socle interprofessionnel » de connaissances sur le handicap, c'est-à-dire des éléments fondamentaux qui devraient être communs à tous les professionnels.

Évaluer et valider la qualité des formations

L'offre de formation professionnelle, notamment « tout au long de la vie », est foisonnante. Laisseée telle qu'elle est aujourd'hui, à la seule initiative et responsabilité des opérateurs ou des commanditaires, cette offre risque d'être redondante sur certaines problématiques, insuffisantes sur d'autres, voire risque d'intégrer des positions sectaires. L'Onfrih recommande donc que l'on réfléchisse à des processus et méthodes de référencement permettant de garantir la qualité des formations.

Structurer l'articulation entre recherche, formation, action des professionnels de terrain et expérience des personnes handicapées et des aidants familiaux

Cet axe a déjà été évoqué dans les préconisations transversales aux trois domaines.

Prévention des situations de handicap tout au long de la vie

Le champ de la prévention du handicap est très large. Le handicap étant défini comme l'interaction entre des limitations individuelles consécutives à un problème de santé et des obstacles environnementaux, la prévention du handicap concerne les deux termes. Certes, elle est sanitaire et vise successivement à agir sur les facteurs de risques, à dépister et traiter précocement les pathologies invalidantes, à réduire et limiter les déficiences et incapacités dues à ces pathologies. Mais elle a aussi pour but de lever les obstacles que l'environnement met à la participation des personnes handicapées afin qu'un sur-handicap dû à la société ne se surajoute pas aux limitations fonctionnelles.

Face à ce champ large, l'Onfrih a construit son analyse de l'offre de prévention en croisant une approche par les âges de la vie avec quelques grandes problématiques. Quatre thèmes ont ainsi été traités : la santé (quel que soit l'âge), l'éducation, le travail et le vieillissement des personnes handicapées.

Les préconisations faites pour améliorer la prévention du handicap dans ces quatre domaines sont spécifiques à chacun. Elles se répartissent entre quatre objectifs transversaux :

- améliorer les systèmes d'information et d'évaluation. Outre la préconisation générale de saisine du Cnis, des préconisations ciblées visent à améliorer la connaissance dans les quatre domaines cités. Ainsi, en matière d'emploi des personnes handicapées, une amélioration du système statistique est nécessaire ainsi que la production d'études et de recherches pour expliciter les freins à l'emploi ;
- mieux organiser la coordination de l'offre de ressources et services. Il s'agit, dans les différents domaines, d'améliorer l'articulation des acteurs, structures et dispositifs. Par exemple, pour la santé, il faudrait rendre plus performante la chaîne « repérage, diagnostic, prise en charge, suivi » et fonctionner plus dans une logique de réseaux pour l'accès aux soins ;
- améliorer la formation et l'information des professionnels, des personnes handicapées et de leurs proches. Les préconisations en la matière complètent et précisent, pour les domaines étudiés, celles qui ont été présentées précédemment sur le thème formation ;
- améliorer les pratiques. La recommandation générale, déclinée dans chaque domaine, est que les pratiques prennent mieux en compte les besoins et veillent à prévenir le sur-handicap.

Prise en compte des analyses et préconisations de l'Onfrih

Cette prise en compte est en cours chez certains acteurs, qui le reconnaissent explicitement. Elle apparaît dans les programmes, les appels d'offres de

plusieurs organismes de recherche, ainsi que dans la mise en place de dispositifs de formation, en particulier dans certaines universités.

En ce qui concerne l'action de l'État, la Conférence nationale du handicap du 8 juin 2011 marque une étape importante. Les orientations de la politique du handicap annoncées lors de cette Conférence couvrent un vaste champ, bien plus large que les domaines de compétences de l'Onfrih. Mais, pour ces domaines, plusieurs orientations vont dans le sens des préconisations formulées dans le rapport triennal de l'Onfrih, qui a constitué l'un des documents préparatoires à la Conférence.

Ainsi, l'un des cinq groupes de mesures annoncées dans le dossier de presse de la Conférence s'intitule « Faire du handicap un des axes stratégiques de la recherche en France ». Cette annonce, fondamentale pour la recherche sur le handicap, rassemble huit mesures qui sont issues des préconisations de l'Onfrih ou se réfèrent directement à cette instance :

- organiser avant fin 2011 une rencontre scientifique à forte visibilité sur la recherche sur le handicap ;
- développer une base de données recensant les appels à projets et travaux en cours, ainsi que les travaux et publications existants ;
- mettre en place un réseau coordonné des chaires consacrées au handicap ;
- permettre aux associations de participer à la réflexion sur la recherche, afin d'encourager l'expression des besoins des personnes handicapées et de rapprocher communauté scientifique et société ;
- prendre en compte le handicap dans la réactualisation de la stratégie nationale de recherche et d'innovation ;
- amplifier le potentiel de recherche et d'innovation dans le domaine du handicap en consolidant la coordination nationale des acteurs via les alliances thématiques de recherche, et assurer une plus grande visibilité de la programmation scientifique ;
- revoir le positionnement de l'Onfrih afin d'améliorer la visibilité et l'opérationnalité de ses travaux ;
- confier à l'Onfrih un travail d'étude sur les activités de transferts de la recherche vers les innovations sociales, les pratiques professionnelles, les produits industriels.

Les quatre autres groupes de mesures annoncées lors de la Conférence nationale du handicap concernent, respectivement, l'accès des personnes handicapées à l'éducation et à la formation, leur accès au travail, l'accessibilité de la société, la réponse aux besoins des plus fragiles. Parmi les mesures énumérées, aucune ne renvoie explicitement aux préconisations formulées par l'Onfrih dans les domaines de la formation et de la prévention. Cependant, plusieurs de ces mesures vont dans le sens des propositions de l'Onfrih dans ces deux domaines.

Pour l'Onfrih lui-même, les constats et préconisations élaborés au cours de son premier mandat fournissent une grille de référence pour ses travaux à venir.

Jean-Louis Faure
*Président du Conseil d'orientation de l'Onfrih 2007-2011*¹³⁸

Le Centre de ressources expérimental pour les enfants et les adultes sourdaveugles et sourds-malvoyants (Cresam)

Le Centre de ressources expérimental pour les enfants et les adultes sourdaveugles et sourds-malvoyants (Cresam) a été créé à titre expérimental en 1998 puis pérennisé en juillet 2010 (JORF) pour 15 ans.

La surdicécité a été définie officiellement comme « l'association d'une déficience auditive grave et d'une déficience visuelle » (Arrêté JO n° 186 du 12 août 2000), et cette définition est encore en cours à ce jour.

La surdicécité relève maintenant du Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares préparé par la CNSA pour 4 ans (2009-2013). Les handicaps rares sont définis comme des handicaps « dont le taux de prévalence n'est pas supérieur à un cas pour 10 000 habitants » (estimation statistique surdicécité 4 500 à 6 000 habitants), confrontés à des besoins « complexes et spécifiques » « qui ne sont pas l'addition des connaissances propres à chaque type de déficience principale auxquels les schémas départementaux s'adressent en priorité ».

Les surdicécités

Surdicécité primaire

Les personnes naissent avec la double atteinte visuelle et auditive.

Dans ce cas, le développement de l'enfant est extrêmement perturbé par l'absence totale ou partielle des sens à distance. La difficulté pour l'entourage de l'enfant consiste à soutenir les fonctions essentielles au développement (communication, motricité, affectivité) en s'appuyant sur les canaux sensoriels valides ou en soutenant l'instrumentation des possibilités résiduelles des sens à distance.

Sur le plan pédagogique, les enfants qui deviennent sourdaveugles avant l'âge de la parole (par exemple l'Américaine Helen Keller) peuvent, par certains aspects, être regroupés avec cette catégorie.

Surdicécité secondaire type A

Les personnes sont nées sourdes et deviennent aveugles.

Contrairement aux personnes sourdaveugles de naissance, elles ont pu construire dans des délais normaux les fonctions communicatives et langagières (souvent LSF). Le problème fondamental pour elles n'est pas l'acquisition de ces capacités, mais leur préservation quand survient le double handicap, au prix d'adaptations instrumentales (technique de locomotion...) et d'un travail psychologique de recomposition identitaire.

Surdicécité secondaire type B

Les personnes sont nées aveugles et deviennent sourdes.

Cette situation est moins fréquente que les précédentes. Leur principale difficulté est l'impossibilité de percevoir la parole de leurs interlocuteurs de façon normale. Ils choisissent la plupart du temps des aides techniques susceptibles de favoriser la perception du langage. Toutefois, la détérioration de l'audition est pour ces personnes la source de souffrances qui peuvent perturber gravement l'équilibre psychologique et les repères identitaires.

Surdicécité secondaire type C

Les personnes naissent sans atteinte visuelle ou auditive mais deviennent ultérieurement sourdaveugles.

Il s'agit de personnes qui perdent simultanément l'audition et la vision suite à un traumatisme ou à une maladie. C'est tout le système d'accès aux événements du monde extérieur et au langage qui est perturbé, ce qui exige des apprentissages nouveaux dans des domaines tels que les déplacements, les activités de la vie quotidienne ou les modes de perception du langage écrit ou parlé.

Surdicécité tardive de type A

Les personnes deviennent tardivement sourdaveugles.

C'est le cas de personnes sourdes avec atteinte auditive congénitale ou acquise puis atteinte visuelle liée à l'avancée en âge (DMLA par exemple). Cette évolution s'inscrit dans un processus général qui peut affecter d'autres fonctions.

Surdicécité tardive de type B

Les personnes deviennent tardivement sourdaveugles.

Il s'agit de personnes aveugles avec atteinte congénitale ou acquise puis atteinte auditive liée à l'âge (exemple presbyacousie). Cette évolution s'inscrit aussi dans un processus général qui peut affecter d'autres fonctions.

Surdicécité tardive de type C

Les personnes deviennent tardivement sourdaveugles.

Il peut aussi s'agir de personnes sans aucune atteinte visuelle ou auditive mais dont la détérioration grave et tardive des systèmes sensoriels est due au vieillissement.

Les surdicécités tardives, bien que statistiquement importantes, ont peu fait l'objet de programmes de prise en charge systématique.

Il s'agit d'un nouveau domaine de recherche en santé publique dont l'importance est d'autant plus grande que l'espérance de vie ne cesse d'augmenter.

Différentes situations de surdicécité (Référentiel préparé par Cresam et Orphanet en 2010)

Situations de surdicécité	Caractéristiques
Surdicécité primaire	Double atteinte sensorielle à la naissance ou dans les premiers mois de la vie (période pré-linguale)
Surdicécité secondaire de type A	Atteinte auditive à la naissance ou dans les premiers mois puis atteinte visuelle ultérieure
Surdicécité secondaire de type B	Atteinte visuelle à la naissance ou dans les premiers mois puis atteinte auditive ultérieure
Surdicécité secondaire C	Aucune atteinte à la naissance ou dans les premiers mois mais double handicap sensoriel ultérieur
Surdicécité tertiaire de type A	Atteinte auditive congénitale ou acquise puis atteinte visuelle liée à l'avancée en âge
Surdicécité de type B	Atteinte visuelle congénitale ou acquise puis atteinte auditive liée à l'avancée en âge
Surdicécité de type C	Aucune atteinte à la naissance ou dans les premiers mois mais survenue tardive du double handicap lié au vieillissement

Les principales causes de la surdicécité

Il existe une centaine de causes répertoriées dont des cas où l'étiologie est mal établie, incertaine voire inconnue (nous estimons à 20 % ces causes incertaines ou inconnues).

Si on prend en compte le vieillissement, la dégénérescence maculaire liée à l'âge plus la presbyacousie surajoutée (DMLA + presbyacousie ou bien presbyacousie + DMLA), il s'agit vraisemblablement de la cause majeure, numériquement.

Le syndrome de Usher (maladie rare d'origine génétique) sous ses différents types et formes connus, I, II, III, est aujourd'hui la cause principale, après la DMLA ajoutée à la presbyacousie.

Le syndrome Charge et la rubéole congénitale (maladie virale dans les premiers mois de la grossesse) sont des causes fréquentes (la rubéole est devenue rare mais il reste que les enfants des années 1960 et 1970 sont des adultes sourdaveugles aujourd'hui).

Il existe une multitude d'autres causes et de combinaisons : prématurité, méningite, syndrome de Refsum, de Norrie, cytomégalovirus, trisomie 13, hydrocéphalie, microcéphalie, Sida, herpès, toxoplasmose, encéphalite, traumatisme crânien, neurofibromatoses, méningites, accident vasculaire cérébral...

Les éducateurs sont donc confrontés à la multiplication des causes, certaines méconnues ou incertaines, le faible nombre de cas pour chacune d'entre elles et la multiplicité des atteintes qui presque toujours s'ajoutent à la surdicécité proprement dite. Cette complexité impose une grande souplesse dans les approches éducatives, réduit considérablement les possibilités de repérer rapidement les constantes comportementales et rend difficile les prévisions et les pronostics.

Concernant les prévalences, selon les périmètres retenus et les critères, l'estimation la plus restrictive du nombre de personnes sourdaveugles est de 4,5/100 000 et la plus élevée de 11/100 000.

Dans l'estimation la plus élevée, la moitié serait des personnes âgées (en général des personnes devenues sourdaveugles tardivement).

Dans l'autre moitié, la proportion des sourdaveugles de naissance s'élèverait à 15 % et celle des personnes devenues sourdaveugles serait de 35 %.

En France en 2010, on compterait entre 4 500 et 6 500 personnes sourdaveugles.

Principes et méthodes d'intervention du Cresam

Fonctionnement du Cresam

Une demande peut émaner directement de la personne en situation de handicap, de sa famille ou d'un professionnel. Le Cresam réalise une évaluation personnalisée et ajustée de la situation, des besoins, des restrictions, des capacités. Un suivi du dossier et du parcours ainsi que des ré-interpellations est réalisé dans la durée. Des actions d'ensemble sont menées dans le domaine du conseil à l'accompagnement ou à l'évaluation, de la formation, de l'information, de la documentation, la mise en place ou le soutien aux réseaux d'intervenants.

Le centre comporte une équipe pluridisciplinaire de 10,50 équivalents temps pleins, (environ 20 experts) mobiles et conduit une action partenariale territorialisée sur 5 grands territoires interrégionaux, et ouverte à l'international.

Population

Les bénéficiaires actuels sont les enfants et adultes sourdaveugles, sourds-malvoyants et aveugles malentendants, leur entourage professionnel et familial.

On observe une rareté des situations, des experts du domaine et des services spécialisés mais aussi une extrême diversité des profils, des combinaisons complexes.

Les figures 1 à 4 donnent les caractéristiques de la population concernée par l'action du Cresam.

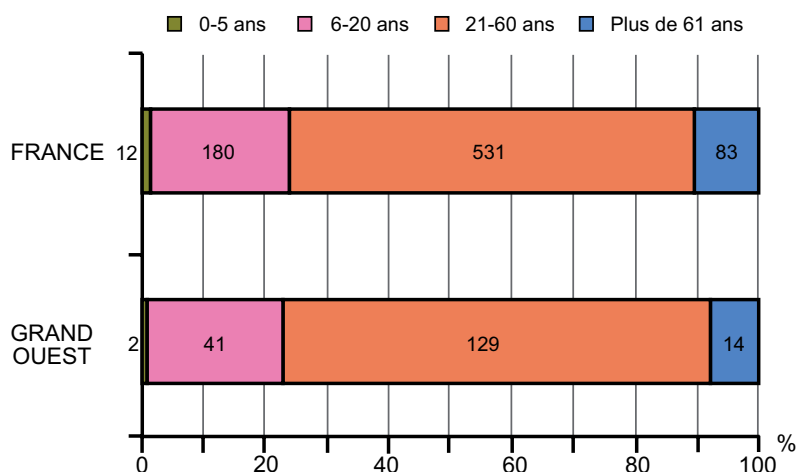


Figure 1 : Répartition par âge des personnes concernées par l'action du Cresam. Comparaison des données nationales du Cresam et des données d'une inter-région (grand ouest)

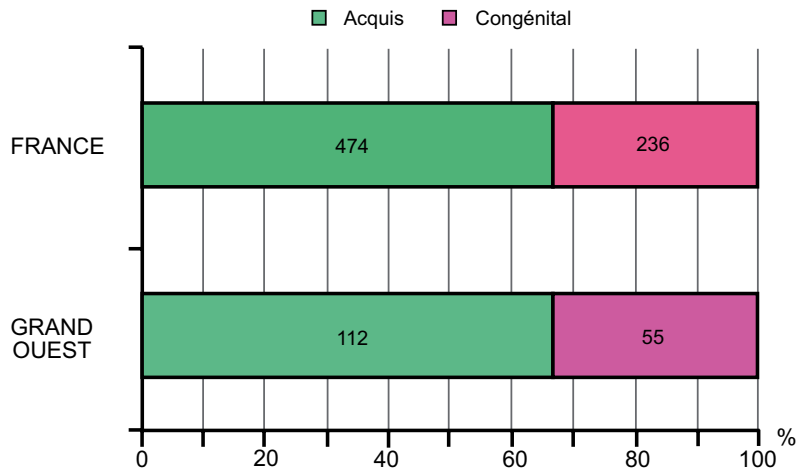


Figure 2 : Répartition par type de handicap (acquis ou congénital) des personnes concernées par l’action du Cresam

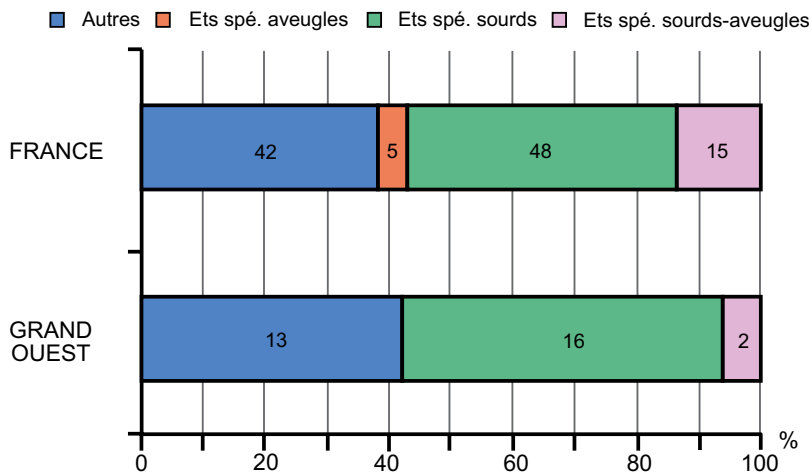


Figure 3 : Répartition par établissement spécialisé des enfants concernés par l’action du Cresam

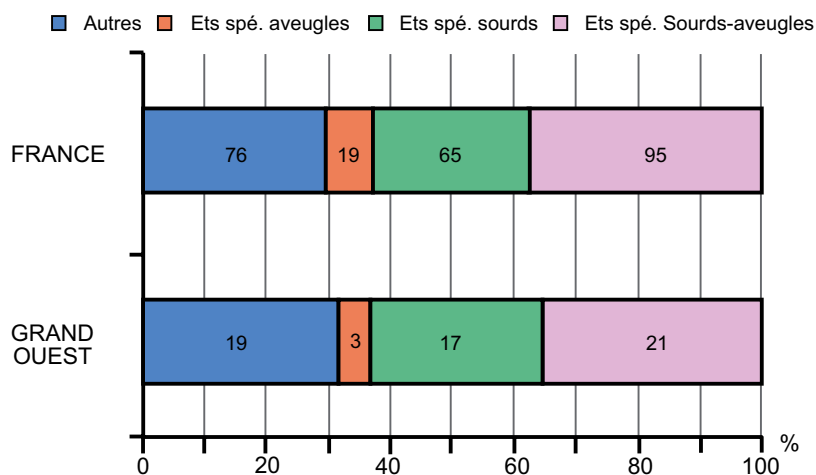


Figure 4 : Répartition par établissement spécialisé des adultes concernés par l'action du Cresam

Évolution de l'activité

Le Cresam a enregistré 75 nouveaux cas en 2010 et entre 40 et 80 nouveaux cas chaque année depuis 1998.

Les nouveaux publics sont les sourds adultes avec handicaps associés, les personnes âgées avec double déficience sensorielle.

Différentes questions se posent actuellement pour le Cresam, notamment concernant la coopération sanitaire et sociale, la prise en charge des personnes âgées devenues sourdaveugles, et l'équilibre à trouver entre services de proximité et niveau d'expertise suffisant.

Un travail de coopération avec les MDPH est nécessaire.

Besoins prioritaires des personnes

Les possibilités de communiquer, l'accès à l'information, l'autonomie dans la mobilité, l'accessibilité aux ressources sont fortement entravés. Exprimer et faire reconnaître ses besoins, exercer ses droits sociaux sont des démarches très restreintes et très ardues.

La surdicécité est un handicap rare et peu connu. L'exercice des droits et le pouvoir d'agir des personnes sourdaveugles sont des préoccupations majeures à la fois des personnes et du Cresam.

Valeurs du Cresam et choix d'action

Les actions prioritaires du Cresam vis-à-vis des personnes sont de :

- renforcer les capacités des personnes à communiquer dans leur milieu et entre eux ;
- compenser les limitations à la mobilité et aux déplacements ;
- faire connaître et reconnaître la surdicécité, le haut niveau de soutien nécessaire aux personnes sourdaveugles ;
- soutenir les réunions de personnes sourdaveugles, leurs activités de groupe (sessions rencontres...) ;
- appuyer la pair-émulation, l'accès et l'exercice des droits, la promotion de leur parole sociale, la vie associative.

D'une façon générale, le Cresam se donne comme objectifs :

- d'agir en réponse aux demandes du terrain ;
- d'accueillir, étudier et analyser les besoins singuliers de la personne en situation de handicap rare et complexe ;
- une ouverture aux évolutions et à l'innovation ;
- un socle traditionnel et d'attention aux nouvelles demandes, aux nouveaux besoins, aux nouveaux métiers de l'intervention médico-sociale ;
- une « pédagogie du doute », « une morale de l'inconfort » ;
- une expertise fondée sur les capacités dans l'agir et la confiance dans le potentiel constructif propre à chacun ;
- produire des savoir-faire, socialisables, partageables, tout autant que des connaissances savantes ;
- un métier artisanal parce qu'il promeut le sur-mesure plutôt que le préfabriqué/prêt-à-porter ;
- pour autant, l'expérience praticienne doit nécessairement être analysée, contextualisée et mise en perspective, en vue d'être formalisée et partageable, ce qui nécessite du temps.

Perspectives

Les perspectives d'actions du Cresam sont les suivantes :

- renforcement de la formation continue de l'équipe du centre (master, formation de formateurs, méthodologie de recherche-action...) et de la formation des personnels sur site ;
- appui à la recherche dans le cadre du Groupement national des Centres de ressources handicaps rares, partenariat avec Orphanet, organisation de colloques nationaux et de journées d'études régionales, participation à des

programmes de recherche (Reach 112, canne électronique), diagnostic territorial des ressources handicaps rares, projet avec le Québec... ;

- contribution à l'harmonisation des bases de données statistiques des Centres de ressources ;
- développement de la documentation (permanence téléphonique d'information et d'orientation, centre de documentation...) ;
- participation au Groupement des centres nationaux de ressources (répartition des fonctions...).

Serge Bernard

Directeur du Cresam¹³⁹, Saint-Benoit

139. www.cresam.org

Rencontre-débat autour de l'expertise collective Inserm « Handicaps rares »¹⁴⁰ du 6 avril 2011

Présentation

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

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

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

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

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

Pourquoi une expertise collective Inserm sur les handicaps rares ?

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

140. Document rédigé en temps réel par la société Ubiquis www.ubiquis.fr

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

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

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

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

La mission Inserm-associations de patients

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

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

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

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

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

L'expertise collective à l'Inserm

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

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

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

L'expérience des Centres de ressources sur les handicaps rares

L'expérience du Centre médico-éducatif La Pépinière

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

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

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

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

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

L'expérience du Cresam

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

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

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

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

L'expérience du Centre de ressources expérimental Robert Laplane

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

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

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

Parmi les enfants sourds, certains présentent une surdité due à un syndrome connu ou à une pathologie repérée (syndrome Charge, séquelles de prématurité...). La difficulté sera alors de placer, face à ces situations, des compétences spécifiques et adaptées. D'autres enfants présentent des troubles complexes du langage qui ne peuvent être assimilés à une dysphasie (laquelle est d'ailleurs définie par exclusion). Ces différentes catégories de publics présentent néanmoins une problématique commune : chaque cas demande une expertise particulière, du diagnostic à la remédiation et au-delà du diagnostic, il est nécessaire de repérer s'il s'agit bien d'un handicap rare.

Depuis peu, le Centre accueille également des adultes sourds présentant des déficiences associées. Ce public impose une approche très différente de celle mise en œuvre par le Centre vis-à-vis des enfants : il s'agit plutôt de répondre à la souffrance psychique, à une perte d'autonomie accentuée et à l'isolement social ou communicationnel.

Table ronde

Rappelant que le polyhandicap se caractérise par des atteintes mentales et motrices associées, Henri Faivre, du Clapeaha, souligne que les situations de handicap rare se distinguent par la spécificité de l'approche qu'elles requièrent ainsi que par la rareté des équipes ou des plateaux techniques nécessaires. Or si le secteur des maladies rares a bénéficié de moyens importants en recherche fondamentale, un hiatus se fait jour avec la recherche appliquée, où les ressources sont beaucoup plus maigres et disséminées. Reprenant les besoins répertoriés par Hillary Brown, Henri Faivre rappelle que s'il existe un besoin de soins (*cure*) en matière de handicaps rares, le volet médical *stricto sensu* qui leur est appliqué est faible. Les besoins sont beaucoup plus importants en termes d'aide humaine (*care*). Les aides techniques occupent également une place considérable compte tenu du rôle qu'elles peuvent jouer en matière de communication.

Il existe un besoin d'aide psychologique en raison d'un nombre croissant de cas de décompensation, de violences et de suicides. Henri Faivre souligne enfin le besoin de donner aux personnes malades les moyens de faire (*empowerment*) plutôt que de faire à leur place.

Marie-Christine Lecomte propose que le groupe débattenne de la définition des handicaps rares.

Françoise Thomas-Vialettes, de l'association Effape Epilepsies Sévères, souligne que chaque famille se considère comme un cas rare tant qu'elle n'a pas identifié un autre cas du même type. L'épilepsie sévère est vécue comme un handicap rare y compris en l'absence de déficiences associées.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Christelle Nourissier partage cette analyse.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Ont participé à la rencontre

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

Annexes

ANNEXE 1

Expertise collective Inserm : principes et méthode

L'Expertise collective Inserm¹⁴¹ apporte un éclairage scientifique sur un sujet donné dans le domaine de la santé à partir de l'analyse critique et de la synthèse de la littérature scientifique internationale. Elle est réalisée à la demande d'institutions souhaitant disposer des données récentes issues de la recherche utiles à leurs processus décisionnels en matière de politique publique. L'Expertise collective Inserm doit être considérée comme une étape initiale, nécessaire mais le plus souvent non suffisante, pour aboutir aux prises de décision. Les conclusions apportées par les travaux d'expertise collective contribuent, mais ne peuvent se substituer, au débat des professionnels concernés ou au débat de société.

L'Expertise collective Inserm peut être complétée, à la demande d'un commanditaire, par une expertise « opérationnelle » qui s'intéresse à l'application des connaissances et recommandations en tenant compte de facteurs contextuels (programmes existants, structures, acteurs, formations...).

L'expertise collective est une mission de l'Inserm depuis 1994. Plus de soixante dix expertises collectives ont été réalisées dans de nombreux domaines de la santé. L'Inserm est garant des conditions dans lesquelles l'expertise est réalisée (exhaustivité des sources documentaires, qualification et indépendance des experts, transparence du processus).

Le Centre d'expertise collective Inserm¹⁴² organise les différentes étapes de l'expertise depuis la phase d'instruction jusqu'aux aspects de communication du rapport avec le concours des services de l'Inserm. L'équipe du Centre d'expertise collective constituée d'ingénieurs, de chercheurs et d'un secrétariat, assure la recherche documentaire, la logistique et l'animation des réunions d'expertise, et contribue à la rédaction scientifique de l'expertise.

Instruction de la demande

La phase d'instruction permet de préciser la demande avec le commanditaire, de vérifier qu'il existe bien une littérature scientifique accessible sur la question posée et d'établir un cahier des charges qui précise le cadrage de

141. Label déposé par l'Inserm

142. Il constitue le Pôle d'expertise collective de l'Institut thématique multiorganisme santé publique de l'Aviesan (Alliance pour les sciences de la vie et de la santé)

l'expertise (principales thématiques du sujet), sa durée et son budget à travers une convention signée entre le commanditaire et l'Inserm.

Au cours de cette phase d'instruction et selon les thèmes, peuvent également être organisées par l'Inserm des rencontres avec les associations de patients pour prendre connaissance des questions qu'elles souhaitent voir traitées et des sources de données dont elles disposent.

Réalisation de la recherche bibliographique

Le cahier des charges, établi avec le commanditaire, est traduit en une liste de questions scientifiques qui permettent d'identifier les disciplines concernées et de construire l'interrogation des bases de données bibliographiques internationales. Les articles et documents sélectionnés en fonction de leur pertinence pour répondre aux questions scientifiques constituent la base documentaire qui sera transmise aux experts qui pourront la compléter si nécessaire.

Des rapports institutionnels, des données statistiques brutes, des publications émanant d'associations et d'autres documents de littérature grise sont également repérés pour compléter les publications académiques et mis à la disposition des experts. Enfin, une revue des principaux articles de la presse française est fournie aux experts au cours de l'expertise leur permettant de suivre l'actualité sur le thème et sa traduction sociale.

Constitution du groupe d'experts

Pour chaque expertise, un groupe d'experts est constitué en fonction des compétences scientifiques nécessaires à l'analyse de l'ensemble de la bibliographie recueillie et à la complémentarité des approches. L'Expertise collective Inserm étant définie comme une analyse critique des connaissances disponibles, le choix des experts se fonde sur leurs compétences scientifiques, attestées par leurs publications dans des revues à comité de lecture et la reconnaissance par leurs pairs.

Les experts sont choisis dans l'ensemble de la communauté scientifique française et internationale. Ils doivent être indépendants du partenaire commanditaire de l'expertise et de groupes de pression reconnus. La composition du groupe d'experts est validée par la Direction de l'Institut de santé publique de l'Inserm. Chaque expert doit compléter et signer avant le début de l'expertise une déclaration de lien d'intérêt.

Le travail des experts dure de 12 à 18 mois selon le volume de littérature à analyser et la complexité du sujet.

Analyse critique de la littérature par les experts

Avant la première réunion du groupe, les experts reçoivent un document explicatif de leur mission, le programme scientifique (les questions à traiter), le plan de travail, la base bibliographique de l'expertise établie à ce jour.

Au cours de la première réunion, le groupe d'experts discute la liste des questions à traiter, la complète ou la modifie. Il examine également la base bibliographique et propose des recherches supplémentaires pour l'enrichir.

Au cours des réunions suivantes, chaque expert est amené à présenter oralement son analyse critique de la littérature sur l'aspect qui lui a été attribué dans son champ de compétence en faisant la part des acquis, incertitudes et controverses du savoir actuel. Les questions, remarques, points de convergence ou de divergence suscités par cette analyse au sein du groupe sont pris en considération dans le chapitre que chacun des experts rédige. Le rapport d'analyse, regroupant ces différents chapitres, reflète ainsi l'état de l'art dans les différentes disciplines concernées par le sujet traité.

Au cours de ces réunions, des personnes extérieures au groupe sont auditionnées pour apporter une approche ou un point de vue complémentaire.

Synthèse et recommandations

Une synthèse reprend les grandes lignes de l'analyse de la littérature et en dégage les principaux constats et lignes de force. Cette synthèse est plus spécifiquement destinée au commanditaire et aux décideurs dans une perspective d'utilisation des connaissances qui y sont présentées. Son écriture doit donc tenir compte du fait qu'elle sera lue par des non scientifiques.

La plupart des expertises collectives s'accompagnent de « recommandations » qui s'appuient sur un argumentaire scientifique. Elles proposent de définir des actions futures en santé publique ou des axes de recherche pour combler les lacunes de connaissances scientifiques constatées au cours de l'analyse.

Pour certaines expertises traitant de sujets sensibles, une note de lecture critique du rapport et de la synthèse est demandée à plusieurs grands « lecteurs » choisis pour leurs compétences scientifiques ou leur connaissance du sujet.

Présentation des conclusions de l'expertise et mise en débat

Une fois le rapport d'expertise remis au commanditaire, et en accord avec lui, plusieurs actions de communication peuvent être organisées : communiqué de presse, conférence de presse, colloque.

Les rapports d'expertise sont publiés aux éditions Inserm et disponibles en librairie. Les expertises et leurs synthèses sont mises en ligne sur le site internet de l'Inserm¹⁴³, ainsi que la synthèse traduite en anglais¹⁴⁴. Par ailleurs, la collection complète est disponible sur iPubli¹⁴⁵, le site d'accès libre aux collections documentaires de l'Inserm.

143. <http://www.inserm.fr/index.php/thematiques/sante-publique/expertises-collectives>

144. <http://english.inserm.fr/thematiques/public-health/collective-expert-reports>

145. <http://www.ipubli.inserm.fr>

ANNEXE 2

Textes législatifs et réglementaires

1996 : Circulaire DAS/RVAS n° 96-429 du 5 Juillet 1996 relative au recensement de la situation des besoins dans chaque département et région des personnes susceptibles de relever de la notion de « handicap rare »

2000 : Arrêté du 2 août 2000 relatif à la définition du handicap rare (JORF n° 186 du 12 août 2000)

2003 : Décret n° 2003-1217 du 18 décembre 2003 relatif à la liste des établissements ou services accueillant certaines catégories de personnes et relevant du Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale prévu au 1° de l'article L.312-5 du Code de l'action sociale et des familles

2005 : Définition du handicap rare (définition 2003) introduite dans CASF art. D 312-194 par décret n° 2005-1135 du 7 septembre 2005

2009 : Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour le handicap rare 2009-2013

2009 : Arrêté du 27 octobre 2009 relatif au Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares (JORF du 7 novembre 2009)

2009 : Décret n° 2009-322 du 20 mars 2009 relatif aux obligations des établissements et services accueillant ou accompagnant des personnes handicapées adultes n'ayant pu acquérir un minimum d'autonomie

2010 : Arrêté du 13 juillet 2010 portant autorisation de la création d'un Centre national de ressources pour les handicaps rares destiné aux personnes sourdes avec déficiences associées et aux enfants atteints d'un trouble complexe du développement du langage avec déficience associée (JORF n° 0201 du 31 août 2010)

2012 : Instruction n° DGCS/SD3A/2012/64 du 3 février 2012 relative à la mise en œuvre du Schéma national pour les handicaps rares

ANNEXE 3

Décret n° 2009-322 du 20 mars 2009 relatif aux obligations des établissements et services accueillant ou accompagnant des personnes handicapées adultes n'ayant pu acquérir un minimum d'autonomie

« Section 1-1 Etablissements et services accueillant des adultes handicapés qui n'ont pu acquérir un minimum d'autonomie.

Paragraphe 1

Dispositions générales

Art.D. 344-5-1. Les dispositions de la présente section sont applicables aux maisons d'accueil spécialisées, aux foyers d'accueil médicalisé et aux services d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés mentionnés au 7° de l'article L. 312-1, lorsqu'ils accueillent ou accompagnent des personnes handicapées adultes mentionnées à l'article L. 344-1-1. Ces personnes présentent une situation complexe de handicap, avec altération de leurs capacités de décision et d'action dans les actes essentiels de la vie quotidienne.

Cette situation résulte : a) Soit d'un handicap grave à expression multiple associant déficience motrice et déficience intellectuelle sévère ou profonde et entraînant une restriction extrême de l'autonomie et des possibilités de perception, d'expression et de relation ; b) Soit d'une association de déficiences graves avec un retard mental moyen sévère ou profond entraînant une dépendance importante ; c) Soit d'une déficience intellectuelle, cognitive ou psychique sévère ou profonde associée à d'autres troubles, dont des troubles du comportement qui perturbent gravement la socialisation et nécessitent une surveillance constante.

Art.D. 344-5-2. Les personnes handicapées mentionnées à l'article D. 344-5-1 cumulent tout ou partie des besoins suivants : 1° Besoin d'une aide pour la plupart des activités relevant de l'entretien personnel et, le cas échéant, de la mobilité ; 2° Besoin d'une aide à la communication et à l'expression de leurs besoins et attentes ; 3° Besoin d'une aide pour tout ou partie des tâches et exigences générales et pour la relation avec autrui, notamment pour la

prise de décision ; 4° Besoin d'un soutien au développement et au maintien des acquisitions cognitives ; 5° Besoin de soins de santé réguliers et d'accompagnement psychologique.

Les besoins d'aide mentionnés du 1° au 3° résultent de difficultés dans la réalisation effective des activités concernées qui, lorsqu'elles sont accomplies, ne peuvent l'être qu'avec l'aide d'un tiers ou avec une surveillance continue.

Les besoins d'aide, de soutien ou de soins justifient un accompagnement médico-social soutenu.

Ces besoins sont évalués par l'équipe pluridisciplinaire de la Maison départementale des personnes handicapées, dans les conditions fixées à l'article R. 146-28. »

Notes de lecture

À la recherche du handicap rare comme objet scientifique : d'une construction politique et associative à des réponses pragmatiques et scientifiques

L'expertise collective de l'Inserm constitue la première tentative scientifique de tester la robustesse d'un concept qui peut apparaître, à bien des égards, comme très franco-français. Le chapitre historique est très utile à la compréhension de la genèse de ce concept dans notre pays.

Le « handicap rare » a été une des conséquences directes, une sorte d'effet collatéral, des deux grandes Lois du 30 juin 1975 en faveur des personnes handicapées. Ces lois ont structuré durablement des réponses aux besoins. Elles étaient centrées sur des dispositifs, avec un traitement catégoriel des problématiques. Cette approche a trouvé son mode de réalisation le plus illustratif avec la redéfinition des Annexes XXIV (décret du 10 juillet 1989) qui déclinaient les offres d'établissements et services par déficiences principales. Il a fallu attendre les nouvelles lois de 2002 et suivantes pour voir s'imposer dans les esprits et dans les textes une approche centrée sur la personne, placée désormais « au centre du dispositif », dans un modèle respectant l'égalité des chances, affirmant une société « inclusive ».

Le rapport s'interroge à juste titre sur le concept de « Handicap Rare » : est-ce une catégorie purement politico-administrative ou une catégorie pragmatique attendant d'atteindre un statut d'objet d'étude plus scientifique ?

Pourtant le concept de handicap rare constitue un « véritable prototype de situation de handicap » telle qu'elle est décrite au travers de la CIF (OMS, 2001)¹⁴⁶ ou le PPH-Processus de Production du Handicap¹⁴⁷. Le handicap rare est en effet « l'ombre projetée dans le plan d'expérience de vie » de la personne de la résultante des différentes déficiences et capacités/incapacités, mises en interaction, dans une société donnée, avec dans cet environnement donné obstacles et facilitateurs. C'est ce que nous avons proposé dans nos premiers travaux sur le sujet (1997)¹⁴⁸.

146. OMS. Classification Internationale du Fonctionnement, du Handicap et de la Santé (CIF). 2001

147. Réseau international sur le processus de production du handicap. Classification québécoise : processus de production du handicap. 1996

148. AZÉMA B, BARTHEY E, BAUMLIN M. Étude sur les handicaps rares en Languedoc Roussillon (enfants et adolescents). Montpellier, CREAI Languedoc Roussillon, 1997

Il se trouve que l'un des obstacles dans la situation des personnes étudiées se trouve être paradoxalement du côté des réponses catégorielles proposées par les lois de 1975. L'incapacité des établissements et services à répondre à des besoins inhabituels, extrêmes, inconnus de certains professionnels ou gestionnaires les a amené à laisser au dehors du dispositif classique des cas particulièrement complexes. À ce titre, le handicap rare dévoile l'un des « angles morts » des politiques publiques du handicap. Cette approche solidaire et généreuse laisse, malgré tout, sur le bord du chemin de la solidarité nationale des personnes particulièrement vulnérables. Ce qui en a fait des « exclus des exclus ».

Le chapitre épidémiologique soulève la question épistémologique de la notion de handicap rare en la mettant à l'épreuve de données comparables. La rareté peut-elle se définir par une prévalence avec un seuil fixé ? Peut-elle être illustrée par la notion de « masse critique », soit le nombre de personnes concernées sur un territoire national ou européen, renvoyant à une approche politico-sociale ? La question reste à trancher mais mérite d'être explorée.

Vouloir faire accéder à des prises en charge adaptées des personnes en situation de handicap par suite d'associations de déficiences sévères ou rares a correspondu à un souci légitime d'équité et d'égalisation des chances. L'approche économique de l'expertise collective souligne bien la nécessité d'un postulat égalitariste pour ce public cible. La planification de services se destine plus volontiers aux grands effectifs de bénéficiaires. L'approche politico-pragmatique des mesures et plans Handicaps Rares, a cherché à « combler les angles morts des différentes planifications étatiques » déclinées initialement en déficiences principales (intellectuelles, motrices, sensorielles...)

Le point nodal sur lequel la puissance publique, les associations et les équipes de terrain butent, c'est bien la très grande rareté actuelle des experts de l'accompagnement de ces situations complexes. Cette expertise acquise sur le terrain des pratiques, est une ressource précieuse qu'il faut savoir préserver et faire fructifier. Accompagner les situations rares et complexes de handicap nécessite empathie, inventivité, adaptabilité, intelligence situationnelle, capacité à se remettre en cause... Bref, une grande capacité à gérer la complexité et affronter la nouveauté.

Cette capacité aboutit à un noble « bricolage », au sens où l'entendait l'anthropologue Claude Lévy-Strauss dans son livre célèbre sur « La pensée Sauvage » (1962). Le bricolage est alors à entendre comme le réemploi de matériaux ou de savoirs préexistants, détournés de leur destination première pour un nouveau but, sans présupposé scientifique mais dans une perspective pragmatique et opérationnelle.

L'expertise collective semble pencher pour une approche moins restrictive en matière de combinaison de déficiences et propose de privilégier dans la

définition réglementaire du handicap rare un « caractère illustratif non limitatif et donc possiblement évolutif ». Nous partageons cette approche car les situations individuelles ne sont pas solubles dans les catégories administratives, aussi fines soient elles... Une définition combinant la sévérité des déficits et la complexité des besoins devrait nous permettre de conduire les indispensables travaux épidémiologiques en accord avec les (rares) travaux internationaux sur des notions connexes.

Il nous reste encore à dépasser l'approche « catégorielle » des handicaps et à faire vivre réellement dans ces cas extrêmes, aux confins des connaissances habituelles ou courantes, une approche centrée sur « tous » les besoins de la personne comme l'affirment les arbitrages législatifs de ces dernières années et les « Règles sur l'égalisation des chances » qui font partie des droits reconnus. Des évolutions du Geva, actuellement en cours dans les MDPH pour évaluer les besoins des personnes en situation de handicap, sont à conduire en s'appuyant comme l'évoque le rapport sur la construction de *Core sets* issus de la CIF.

L'échelle européenne ou internationale est désormais, la seule envisageable pour atteindre la masse critique de personnes concernées et pour donner une plus grande consistance à la recherche scientifique sur ces problématiques. Ce fut le cas dans l'émergence du concept des maladies rares. Ce devrait être le cas pour ces situations particulières de handicap.

Le rapport souligne les zones de recouvrement nombreuses entre handicap et maladies rares. La France a été, et reste leader en Europe sur les questions de maladies rares. Elle pourrait se positionner de manière pionnière sur les problématiques des handicaps rares, complexes et de grande dépendance. Cette expertise collective, très attendue par les acteurs de terrain, marquera, à n'en point douter, un tournant dans la connaissance de ces personnes « vulnérables parmi les vulnérables ».

Dr Bernard Azema

Psychiatre, conseiller technique Creai-ORS Languedoc Roussillon

Handicaps rares : relecture du rapport sur l'expertise collective

Cette expertise collective peut se comprendre à partir de deux entrées qui la caractérisent, son titre et sa méthode.

Son titre d'une part, se réduit à une simple expression : « handicaps rares » et nous verrons que cette simplicité cache une difficulté de l'expertise scientifique à définir un objet politique.

Sa méthode qui se décline en trois approches :

- interroger la notion qui lui est soumise ;
- analyser les différents domaines de vie participant du bien-être des personnes « présentant un handicap rare » ;
- étudier quatre configurations de handicap « se rapprochant » de la problématique du handicap rare.

Cette méthode qui, notamment dans sa deuxième approche, « déborde » largement de la question posée, souligne le fait que les experts n'ont trouvé sur la question que peu de littérature grise à disposition, au niveau du pays comme au niveau international où les seules notions « approchantes » justement, sont, dans l'Union Européenne, celle de « *persons with complex dependency needs* » (approche par les besoins) , et au niveau des autres pays celle de « *Profound Intellectual and Multiple Disabilities* » (PIMD) qu'on pourrait traduire approximativement par incapacités multiples avec déficiences mentales et psychiques sévères (approche par les incapacités).

Les pistes de réflexion du rapport d'expertise collective se comprennent au regard critique de ces deux caractéristiques.

Peut-on définir scientifiquement un objet politique ?

En 1986, la notion de handicaps rares s'introduit dans la politique du handicap définie par la loi de 1975 comme un grain de sable – une anomalie dirait Thomas Kuhn¹⁴⁹ – qui donne à voir les limites du dispositif de prise en charge (médicale, sociale, éducative) en place dans les années 1980.

149. « ...quand les spécialistes ne peuvent ignorer plus longtemps des anomalies qui minent la tradition établie dans la pratique scientifique, alors commencent les investigations extraordinaires qui les conduisent finalement à un nouvel ensemble de convictions, une nouvelle base pour la pratique de la science. » KUHN TS. La structure des révolutions scientifiques (1962) 1983, Paris, Flammarion, p. 22

La notion regroupe une partie des incasables, des inadéquats du dispositif de santé et en ce sens, comme la notion de handicap psychique, elle permet de rendre visible une population invisible. C'est, là aussi, une « notion de combat ». Le rapport d'expertise collective a raison de rappeler que « nommer et définir un handicap, fut-il hétérogène, contribue à le reconnaître » (voir « Synthèse ») (ou le faire reconnaître socialement). Mais qui définit ce handicap et avec quelle légitimité ? C'est la question de cette expertise.

En 1986, c'est – par le fait qu'il est porté par des associations militantes comme le Cesap et le Clapeaha – un objet politique qui va être introduit dans la loi sur les institutions sociales et médico-sociales, qui va ensuite faire l'objet d'une première formalisation avec le rapport Bordeloup en 1994, la création de trois centres ressources en 1998 et un « arrêté » ministériel en 2000.

Enfin, cet objet politique va faire l'objet d'un schéma national handicaps rares (2009-2013) en tant que « conséquence d'une association rare et simultanée de déficits sensoriels, moteurs, cognitifs ou de troubles psychiques (...) et constitué par une situation complexe (qui n'est pas la simple addition de déficits (et) d'une expertise requise par la difficulté et la rareté ».

L'expertise collective est présentée en janvier 2013 soit dans la dernière année du schéma national.

La réponse de l'expertise à la question de la définition de cet objet politique est ambiguë.

Le titre de l'expertise est réduit à sa plus simple expression : handicaps rares et non « situations complexes » ou « configurations » de handicaps rares.

D'autre part, l'expertise préconise d'utiliser la CIF comme cadre de référence pour décrire les situations de handicaps rares allant jusqu'à affirmer que « différents outils d'évaluation fonctionnelle issus de la CIF et validés (ICF Core tests, Geva) permettent d'appliquer le modèle social à l'évaluation des besoins et à l'élaboration de projets de vie des personnes handicapées » (voir « Synthèse »)...

Depuis quand, la CIF, adoptée en 2001 par l'Organisation mondiale de la Santé, a-t-elle été validée scientifiquement ?

Ce n'est pas en amont de l'adoption que les groupes d'experts (dont nous faisons partie) ont validé cette classification. Tout au plus se sont-ils accordés sur la pertinence (ce qui n'est pas une validation) des items qui la composent, mais aucune validation sur son architecture (ce fameux schéma conceptuel à quatre entrées présenté « systématiquement » dans les séances de formation). La CIF est le fruit d'un compromis politique

et idéologique sur le modèle social du handicap et non le résultat d'une validation scientifique¹⁵⁰.

D'ailleurs, les rédacteurs sont si prudents dans leurs préconisations qu'ils proposent d'utiliser, de surcroît, la mesure des habitudes de vie du Processus de Production du Handicap de Patrick Fougeyrollas... curieux mélange, avec toute la sympathie que nous avons pour les travaux de cet auteur...

Le Geva, issu de la CIF, n'a pas plus été validé¹⁵¹. Seule une validation de forme d'Alain Colvez a été réalisée en 2008. Et nous serions curieux de connaître le mode de validation des ICF Core Tests qu'on pourrait appeler plus humblement des outils d'évaluation localisés ou spécialisés de la CIF.

Cette analyse critique n'invalide pas les recommandations de l'expertise, elle ne vise qu'à rappeler l'état des connaissances en matière de maladies et de handicaps et à introduire dans l'analyse la dimension de la « méconnaissance » qui apparaît de manière assez percutante dans les chapitres concernant la communication, la surdicécité et la maladie d'Huntington.

Le groupe d'experts recommande « de modifier, sur la base de ce travail de description à partir de la CIF, la définition réglementaire des handicaps rares en intégrant l'approche multidimensionnelle propre à rendre compte de leur nature systémique, complexe et évolutive. Cette définition doit restée ouverte à l'intégration de nouvelles configurations de handicaps » (voir « Recommandations »).

Relevons d'abord que le groupe ne fait pas sienne, – même s'il l'utilise par inadvertance –, la notion de « situations complexes », ce qui est comme chacun sait, d'un point de vue philosophique, un pléonisme puisque la « situation » est déjà un état complexe résultant de l'interaction, à un moment déterminé, d'un vivant ou d'une personne avec son environnement physique, affectif, social (éventuellement culturel, intellectuel, historique)¹⁵².

Mais pourquoi ne pas reprendre la notion de « configuration¹⁵³ », utilisée déjà en 1996 à propos du handicap rare, et que Norbert Elias utilise, dans son ouvrage sur le procès de civilisation¹⁵⁴, pour faire part des « formes spécifiques d'interdépendance entre individus » ?

150. Pour ne prendre qu'un exemple parmi d'autres, nous avons en 2004, au cours de la conférence mondiale de Reykjavik, interrogé l'échelle de qualification des items de la CIF (« Are ICF *qualifiers efficient* ? » Nov 2004) et reçu une réponse très embarrassée de la part des fonctionnaires de l'OMS qui ne s'est accompagnée d'aucune interrogation ni recherche depuis...

151. Et nous pouvons en parler en connaissance de cause comme membre du comité national de pilotage du GEVA et membre du Conseil scientifique de la CNSA

152. « Situation » Encyclopedia Universalis, 1985, Thesaurus Index, p. 2765, colonne 2

153. Configurer (latin *configurare*, co-figurer) signifie « donner une forme, modeler. La forme, comme la figure, est caractérisée par l'organisation singulière de ses parties ou éléments.

154. ELIAS N. *Über den Prozess der Zivilisation*, 1939, Bâle, Haus zum Falken, traduit et publié en français en deux volumes, traduit en 1973 et 1975 chez Calmann Levy, réédité en poche par Fayard Pocket en 2002 et 2003 sous les titres : *La civilisation des mœurs et la dynamique de l'Occident*. La conclusion de l'ouvrage de 1939 (*La société des individus*) ne paraîtra qu'en 1987.

La notion de configuration est particulièrement développée dans « Qu'est-ce que la sociologie ? » de Norbert Elias (1970). C'est un « outil conceptuel maniable, à l'aide duquel on peut desserrer la contrainte sociale qui nous oblige à penser et à parler comme si « l'individu » et « la société » étaient deux figures différentes et de surcroît antagonistes » (p. 156-157).

L'intrication complexe des relations entre personnes partageant une même configuration de vulnérabilité se comprend comme le produit des interactions entre les acteurs et des acteurs avec leurs environnements.

Les configurations sociales sont dynamiques « mouvantes » ; elles sont l'objet de rapports de forces, de tensions qui construisent un équilibre plus ou moins stable : « Au centre des configurations mouvantes, autrement dit, au centre du processus de configuration, s'établit un équilibre fluctuant des tensions, un mouvement pendulaire d'équilibre de forces, qui incline tantôt d'un côté, tantôt de l'autre. Ces équilibres de forces fluctuants comptent parmi les particularités structurelles de toute configuration » (p.158).

Dans ce que l'on nomme, aujourd'hui, en France, les « situations » de vulnérabilité, cet équilibre instable et précaire ne « tient »¹⁵⁵ que par l'articulation des forces et ressources parfois déclinantes en présence : ressources personnelles, ressources des proches, ressources environnementales. Que l'une des ressources décline, et les autres ressources doivent venir compenser cette « déficience » qu'elle soit due à la maladie, à un événement traumatique, à l'usure ou au vieillissement, sous peine de « dissipation » ou de déclin de la configuration sociale. C'est cet équilibre instable qui rend la configuration complexe.

Les configurations de vulnérabilité, au niveau le plus visible pour l'observateur, celui de la « situation sociale » se comprennent par les « longues chaînes » d'interdépendance qui participent à construire ces situations. Cela suppose d'explorer la situation à partir du « parcours » qui la précède (approche généalogique et longitudinale) mais aussi à partir des interactions complexes qui l'actualisent (approche transversale et multidimensionnelle)¹⁵⁶.

« C'est l'équilibre de tensions propre à chaque configuration qui permet de définir les marges d'exercice de « liberté » ou de « pouvoir ». Aux apories de dissertations sur la liberté et le déterminisme, Elias substitue une perspective qui mesure l'étendue du champ des possibles d'un individu (donc « sa liberté ») à l'aune de sa plus ou moins grande capacité à agir sur le réseau d'interdépendance dans lequel il est inscrit. » (Chartier R. op.cit.p.17)¹⁵⁷.

155. BARREYRE JY. et coll. « Tenir », les situations de vulnérabilité au-delà de la barrière des âges. CEDIAS. DREES/CNSA, 2010

156. Le « changement social » conduit à l'allongement des « chaînes d'interdépendance », dans une sorte d'approfondissement de la division sociale du travail qu'étudiait Durkheim dans sa thèse d'Etat.

157. Préface In : ELIAS N. Qu'est ce que la sociologie ? 1970 Poche Pocket

Les configurations sociales de vulnérabilité se caractérisent par une faible capacité à agir sur le réseau d'interdépendance qui les construisent.

Nous retrouvons en quelque sorte, dans ce commentaire de Roger Chartier sur Norbert Elias, la notion de *Capability* d'Amartya Sen (2000) que nous traduirons par « potentialité soutenable » dans une configuration donnée.

Il nous semble que le groupe d'experts avait les éléments suffisants pour proposer de transformer la notion politique de « handicaps rares » en notion scientifique et provisoire de « configurations complexes et rares de handicap ».

Les configurations complexes et rares comme anomalies annonçant un nouveau paradigme de santé publique

Les configurations complexes, en nous plaçant devant l'abîme de nos méconnaissances, remettent en cause nos dispositifs de réponses sanitaires et médico-sociales, mais au-delà, la connaissance de nos connaissances comme disait Edgar Morin dans le troisième tome de la Méthode (1977) : elles posent une énigme épistémologique. Les recommandations de l'expertise collective pourraient ainsi être revues à partir de cette énigme.

L'identification des configurations complexes devrait « soumettre à épreuve » la pertinence du modèle social soutenu par le Geva (et non pas « vérifier la pertinence de l'outil réglementaire Geva » p. 277).

Les configurations complexes devraient être l'objet privilégié des expérimentations préconisées notamment par le Haut Conseil pour l'Avenir de l'Assurance Maladie (HCAAM, mars 2012) et par le rapport IGF/IGAS dit « Rapport Vachey » de décembre 2012, afin de permettre la révolution organisationnelle en germe dans la révolution législative des lois 2000¹⁵⁸, ce que le groupe d'experts traduit par « la fluidification de l'accès aux soins par la mise en place de dispositifs de financement adaptés » et « l'expérimentation et l'évaluation médico-économique d'un dispositif de financement attaché à la personne quel que soit le lieu de prise en charge ».

Ce qui est dit par contre dans le rapport sur la scolarisation ne nous paraît pas spécifique des configurations complexes de handicap.

Le dénombrement des situations relevant de configurations complexes de handicap suppose, outre une informatisation des MDPH sur le principe du logiciel Geva (Barreyre, 2010), la mise en œuvre d'un outil partagé de suivi des populations accueillies ou accompagnées dans les ESMS « gévacompatible », qui permettent de repérer, au niveau des MDPH et des ESMS les « constats de carence ou les prises en charge par défaut, liés à la complexité ou la rareté des situations.

158. BARREYRE JY. Pour une nouvelle économie politique de la santé publique. *Vie Sociale*, 2012

L'introduction de « quelques questions spécifiques » dans l'enquête Handicap Santé ne nous paraît pas aussi simple qu'il n'y paraît dans le rapport : l'expérience peu fructueuse concernant le handicap psychique nous incite à la prudence et demandera certainement un travail conséquent à partir d'une équipe d'experts de haut niveau.

L'élargissement de la zone géographique des « déficiences neurosensorielles » nous interroge : que signifie cette réduction des handicaps rares aux déficiences neurosensorielles, alors que le rapport indique plutôt qu'un des fils rouges des configurations complexes concerne les « conséquences » en termes de limitations fonctionnelles en communication mais pas les « déficiences neurosensorielles ». Il nous semble que cette proposition est un retour en arrière.

La fonction d'ingénierie du Groupement National Handicaps Rares (rebaptisé de notre point de vue GNCCRH), des centres ressources et des équipes relais devrait participer à la collecte des données concernant les situations considérées, à développer les recherches appliquées et à diffuser les résultats des recherches fondamentales et appliquées aux configurations complexes et rares de handicap.

La notion de « configurations complexes et rares de handicap » peut rejoindre voire améliorer sensiblement la notion de PIMD ; elle peut être un terrain d'expérimentation pertinent pour mettre à l'épreuve la CIF et le Geva ; elle peut être un champ d'expérimentation des lois 2000 et éviter ainsi de créer une autre catégorie, improbable, soumise aux seuls rapports de forces dans le champ politique.

Jean-Yves Barreyre

Directeur du Cedias

Responsable du Pôle Etudes, Recherches, Observation de l'Ancreai

Membre du Conseil Scientifique de la CNSA

