

A close-up photograph of a woman with light brown hair and glasses, wearing a dark zip-up hoodie. She is focused on her work, looking down at a pile of blue beads on a dark surface. In the foreground, a clear glass jar is filled with various colorful beads. The background shows shelves with more supplies, including a yellow container and a red box.

Handicap rare : accompagner l'exceptionnel





— Keenan Alaho et Sophie Lopes, enseignante spécialisée



Lorsqu'une personne cumule plusieurs déficiences graves sensorielles, motrices, cognitives et/ou de troubles psychiques, elle se trouve en situation de **handicap rare**.

Cette notion encore mal connue se caractérise par :

- **La rareté des publics** : Moins d'1 cas pour 10 000 personnes, chiffre sans doute sous-estimé faute de dépistage.
- **La rareté des combinaisons de déficiences** : l'association de troubles sévères entraîne des conséquences importantes sur les actes de la vie quotidienne et la participation à la vie sociale.
- **La rareté et la complexité des technicités d'accompagnement** : nombreuses expertises requises pour le diagnostic, l'évaluation fonctionnelle et l'élaboration des projets d'accompagnement adaptés pour ces personnes.

Les situations de handicap rare concernent toutes les catégories d'âge et peuvent être de naissance, acquises, stables ou évolutives, liées ou non à une maladie rare.
Il en existe cinq catégories :

- 1.** Une déficience auditive grave **avec** une déficience visuelle grave (ex : une personne avec une surdité dont la vue baisse de façon importante)
- 2.** Une déficience visuelle grave **avec** d'autres déficiences graves (ex : une personne aveugle avec un trouble du spectre de l'autisme sévère)
- 3.** Une déficience auditive grave **avec** d'autres déficiences graves (ex : une personne avec une surdité profonde avec un trouble du développement intellectuel)
- 4.** Une dysphasie grave associée ou non à une autre déficience (La dysphasie est un trouble neurodéveloppemental du langage oral. Elle entraîne un déficit sévère du développement de la production et/ou de la compréhension de la parole et du langage)
- 5.** Une déficience grave **avec** une affection chronique grave ou évolutive
Par exemple :
 - Une affection du métabolisme
 - Une affection évolutive du système nerveux
 - Une épilepsie sévère

Chiffres clés



En 2024, environ 2 400 personnes accompagnées par des équipes relais et les centres ressources en France.

42% de femmes



58% d'hommes

L'âge moyen est de 20 ans.

76% des personnes vivent à domicile, 12% sont sans solution.

35% des personnes ont au moins un trouble du neurodéveloppement.



59% des enfants de 3 à 16 ans sont scolarisés, 9% ne le sont jamais.

(Source GNCHR 2024).

Quelle organisation nationale ?

S'il existe des spécialistes pour chaque type de handicap, la situation est plus complexe à gérer lorsqu'on les cumule.

Il ne s'agit pas d'additionner des interventions professionnelles mais de les coordonner et de les ajuster pour construire des solutions sur-mesure, prenant en compte la personne dans sa globalité.

Le Dispositif Intégré Handicaps Rares (DIHR) permet à toute personne concernée d'accéder à des informations, par le personnel adéquat. Il est structuré autour de trois acteurs principaux :

- **Le Groupement National de Coopération Handicap Rares** anime le réseau des acteurs du handicaps rares et fédère leurs actions. Il diffuse de l'information auprès des personnes concernées, familles et professionnels. Outre les acteurs cités ci-dessus, il est composé des associations de familles et des gestionnaires d'établissements spécialisés. D'autres acteurs (ARS, MDPH, acteurs de santé, Education nationale...) y sont associés.
- **Les Centres Nationaux de Ressources Handicaps Rares** interviennent dans toute la France et ont un rôle d'innovation, de diffusion des connaissances, de formation et de recherche mais aussi d'accompagnement des situations

individuelles. Chacun des centres a son expertise : Le Cresam pour la surdité (Poitiers), La Pépinière pour la déficience visuelle et troubles associés (Loos), Robert Laplane pour la surdité et les troubles associés complexes du langage (Paris), Le Fahres pour l'épilepsie sévère (Tain L'Hermitage).

- **Les Équipes Relais Handicaps Rares** dispensent informations, conseils, orientations et coordination et sont réparties dans toute la France.

Toute personne concernée par le handicap rare peut saisir ces acteurs, sans notification MDPH. Leurs services sont gratuits pour les demandeurs.

Sandrine Carabeux



Directrice de l'Équipe Relais
Handicap Rare (ERHR)
Île-de-France *

INTERVIEW

« Facilitateurs de parcours »

Qu'avez-vous constaté lorsque vous étiez éducatrice ?

Sandrine Carabeux : J'ai accompagné en IME des enfants avec un syndrome de Prader-Willi ou d'Angelman** puis en Mas des personnes polyhandicapées. Ces dernières pouvaient être atteintes d'épilepsie, de syndrome rare ou de déficiences sensorielles. J'ai constaté que les aménagements pour faciliter l'accompagnement de ces personnes pouvaient être bénéfiques à d'autres.

J'ai aussi vu des personnes polyhandicapées qui n'étaient pas toujours diagnostiquées pour leur surdité ou leur déficience visuelle. Alors, leurs projets de vie ne sont pas suffisamment adaptés.

Qu'est-ce qui progresse ?

S. C. : En Île-de-France, beaucoup de dispositifs HandiConsult se mettent en place. Ce sont des parcours de soins adaptés pour prendre en charge et dépister, avec des soignants formés au handicap. De plus, les équipes relais ont été créées depuis 2014,

avec un objectif de proximité dans chaque territoire. Elles sont composées de conseillers ou référents de parcours (éducateur spécialisé, assistant social, psychomotricienne...) qui accompagnent individuellement des personnes avec un handicap rare et en situation complexe.

Par exemple ?

Prenons une personne souffrant d'une épilepsie non stabilisée avec des troubles du comportement, qui se voit opposer des refus dans les structures de son environnement et vit toujours au domicile des parents. Nous évaluons et émettons des préconisations d'orientation, d'aménagement, en concertation avec la personne et sa famille. Parfois, les projets peuvent ne pas être les mêmes : la mise en place d'un service d'aide pour rester au domicile en sécurité, un service formé à l'épilepsie non stabilisée ou à certains syndromes, un soutien logistique aux aidants, un séjour de répit, ou encore la recherche de structures spécialisées. Nous accompagnons environ

120 situations par an mais avons plus de 300 demandes en attente.

Et auprès des structures ?

Nous organisons des sensibilisations sur le syndrome Prader-Willi mais aussi sur l'épilepsie non stabilisée... sous l'angle généraliste, ou spécifique à la personne accueillie – ou prochainement accueillie, pour aider les professionnels à mieux l'accompagner.

Dans une perspective d'autodétermination ?

Nous avons édité une recherche en 2023, sur les jeunes de 15-25 ayant un syndrome Prader-Willi, en examinant comment leurs choix pouvaient être un levier pour l'accompagnement : en leur permettant, par exemple, de faire des stages en Esat si c'était leur désir. Il est important aussi d'accompagner les familles, nous sommes là pour guider l'évolution de leur enfant vers un jeune adulte capable de ses choix. Et de reconnaître leur expertise : ce sont elles qui connaissent le mieux leur enfant.

* Pilotée par l'ARS IDF.

** Des informations complètes sur chaque syndrome sont accessibles via ce moteur de recherche : <https://www.orpha.net/fr/disease>



— Marietou Sissoko et son fils, Keenan Alaho



— Jeanne-Chloé Philippon, éducatrice, et Vadim Storze

Vivre avec un handicap rare

Errance diagnostique, ruptures de parcours, isolement des familles, mais aussi engagement et co-construction des proches et des équipes.

Témoignages croisés de familles et de professionnels.

« Notre vie a toujours été un château de cartes qui menaçait de s'écrouler. La météo de la famille est au diapason de l'état de Nassim. Son parcours, son projet de vie, conditionne le nôtre et un retour à la maison, c'est comme des menottes pour nous. », résume Fadila Debbouza, mère de trois enfants dont l'aîné, Nassim, 21 ans, est porteur d'un syndrome de Dravet.

Cette épilepsie rare entraîne un important retard de langage, une déficience intellectuelle et psychique grave, des problèmes moteurs – certains patients sont en fauteuil roulant, d'autres marchent très difficilement : « Ce sont des personnes qui doivent être aidées dans tous les gestes de la vie quotidienne, qui convulsent plusieurs fois par jour et dont l'épilepsie résiste aux traitements, décrit Fadila Debbouza. La journée est compliquée parce que toute leur vie sociale est freinée par la fatigue. La nuit est difficile parce que les aidants sont épuisés et redoutent toujours des crises nocturnes qui peuvent être mortelles. Cela demande aux parents d'être en alerte permanente. »

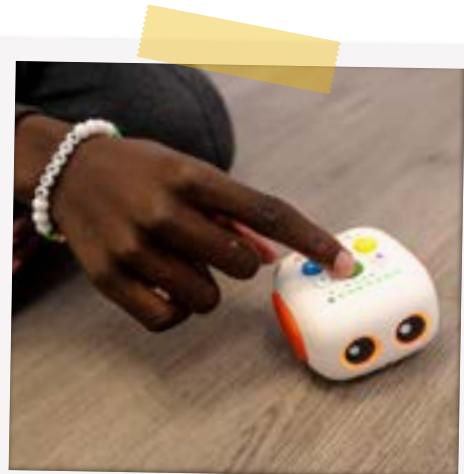
Si Nassim a eu “la chance” d’être diagnostiqué tôt, ce n’est pas le cas de tous. Pourtant, le diagnostic conditionne les prescriptions adaptées. Bien souvent, les troubles sont d’origine génétiques et familles comme médecins découvrent progressivement la gravité du handicap. Le Pôle surdité Paris Est accueille notamment de jeunes enfants porteurs d’une surdité et de troubles autistiques : « Il est compliqué d’en évaluer l’importance chez un enfant de 2 ans, explique le Docteur Nathalie Noël-Pétroff, médecin ORL au Pôle surdité de Paris, à l’Hôpital Robert Debré et à la Fondation Rothschild. On peut toujours espérer qu’en le stimulant par une prise en charge



adaptée, on puisse alléger ce trouble autistique. Cependant, ce n'est pas toujours le cas et l'enfant peut se révéler porteur d'une déficience beaucoup plus lourde, complexe à prendre en charge par le centre. Parfois, le plus gros écueil est l'acceptation de la famille, tant cette succession d'annonces est violente. De façon plus large, l'orientation est toujours compliquée pour ces enfants et nous manquons de structures passerelles entre le médico-social et le sanitaire. ».

« Nous travaillons avec les familles et cheminons avec elles. Elles traversent le choc de l'annonce et, progressivement, découvrent la pathologie de leur enfant : plus elles la connaissent et moins elles ont peur évidemment. »

Corinne Ducos, Assistante sociale Pôle surdité Paris Est.



Nous sommes une génération de parents qui nous autorisons le droit de réclamer : une place adaptée, près de chez nous... Parce que nous avons aussi une vie intime, sociale, professionnelle. Cela ne doit pas passer par la négation du parcours de notre enfant en l'engageant dans un parcours auquel on ne croit pas et qui le mettrait en souffrance.

FADILA DEBBOUZA,
vice-présidente EPI-IDF.

Des enjeux sanitaires et éducatifs exigeants

L'association de troubles complexes nécessite une stimulation et des soins particuliers, où tout l'environnement sensoriel importe. Cet accompagnement appelle des compétences pointues, une denrée rare dans un secteur déjà en tension : « Trouver un kinésithérapeute capable de soigner la neurologie sévère est extrêmement difficile, cite en exemple Fadila Debbouza. Il doit se consacrer entièrement à l'enfant, dans un environnement calme et non sur une plateforme bruyante. De façon générale, chaque rendez-vous médical contraint d'accompagner à deux l'enfant et demande de l'anticipation : taille de l'hôpital, présence d'une salle d'attente et temps qu'on y passe... Autant de stress que l'on communique toujours un peu à son enfant. »

Formés au handicap, les établissements médico-sociaux font plus aisément ce travail d'adaptation vers des pathologies rares. Experts de la surdité, les professionnels du Pôle surdité Paris Est se forment aux pathologies associées – c'est le cas de l'autisme ou encore du syndrome de Prader-Willi – pour penser des approches de travail spécifiques : « Travailler avec les handicaps rares est une gymnastique qui suppose de

jongler avec les différentes pathologies, sans négliger l'une pour l'autre », analysent Emma Boutilier, psychologue, et Corinne Ducos, assistante sociale. « Accompagner un enfant sourd et autiste nécessite encore plus d'être créatif, de ne pas se contenter de ses connaissances mais d'aller se former ailleurs et surtout de ne pas travailler seul. Ce n'est pas toujours facile parce qu'il faut prendre du temps et, en cas de nouvelle orientation, toutes les questions initiales se réactivent et un nouvel équilibre est à rechercher. »

Nassim a bénéficié de la politique inclusive scolaire, qui a instauré une obligation d'accueil des enfants en situation de handicap : « En maternelle, et toujours avec le soutien d'une AVS, la scolarisation répond aux besoins de nos enfants en termes de socialisation et d'activités d'éveil, estime Fadila Debbouza. C'est moins le cas en centre de loisirs, trop fatigant et pas adapté pour nos enfants, et moins encore en élémentaire, soumis au rythme des programmes à respecter. Les enfants vivant avec un handicap rare ne sont jamais scolarisés à temps complet... et leurs parents ne travaillent jamais à temps complet non plus. »



— Le groupe de travail Sécurisation du Pôle épilepsie de Combs-la-Ville avec les équipes de la Fondation, d'EPI-IDF et du Fahres.



— Pose de la première pierre du Pôle Epilepsie Léopold Bellan de Combs-la-Ville

Des unités de transition

En Île-de-France, peu dotée en établissements spécialisés, quatre unités innovantes pour les quatre handicaps rares ont été créées par l'ARS, pour consolider les parcours. Elles s'adressent aux jeunes à partir de 16 ans, en rupture de parcours, pour travailler avec eux le projet adulte :

- **Memo du Gapas** pour des adolescents présentant des troubles complexes du langage et troubles associés (habitat communautaire, équipe mobile, atelier hors les murs...),
 - **En route vers l'autonomie** pour des jeunes avec épilepsie sévère de l'association Les Tout Petits,
 - **Escale** de la MFPass pour le Prader-Willi,
 - **AJAE** de l'Afaser également pour l'épilepsie sévère.
- Ces unités répondent aux recommandations de la Haute Autorité de Santé de créer des petites unités de vie.



« La signalétique sera adaptée aux personnes non-lectrices afin de faciliter leurs déplacements et une formation des professionnels à la Communication Alternative et Améliorée est prévue. »

Un partenariat inédit

La Fondation a associé les familles (EPI-IDF), le Centre national de ressources handicaps rares épilepsie sévères (Fahres) et l'équipe relai Handicaps Rares IDF, dès le début du projet de conception et de construction du Pôle épilepsie de Combs-la-Ville*, afin de penser un projet répondant pleinement aux besoins des personnes qui y seront accueillies. La prévention des risques liés aux crises d'épilepsie et aux handicaps associés est intégrée dans le projet architectural : pas de radiateurs apparents, un rez-de-jardin, la sécurisation de tous les angles, du mobilier adapté... pour réduire au maximum les accidents traumatologiques : « Il s'agit d'adultes parfois grands et corpulents qui peuvent se blesser gravement s'ils tombent et devenir moins autonomes encore », avertit Fadila Debbouza. « Nous avons donc travaillé l'aménagement des lieux et de l'accompagnement afin de protéger au mieux ces personnes d'elles-mêmes et des autres », complète Agathe Faure, Directrice du Développement à la Fondation.

Une indispensable réflexion sur le bâti

Entrées et sorties, couloirs... sont ainsi pensés pour la plus grande protection des personnes parfois atteintes de Troubles du Spectre Autistique (TSA), mises facilement en danger par des repères tronqués du temps et de l'espace. Ceci tout en veillant à leur liberté de circulation : se promener dans le jardin intérieur sans la présence continue d'un professionnel mais en sécurité, accéder aux différents espaces sans risquer d'importuner un autre résident en pénétrant dans son intimité... « Tout ne peut pas reposer sur la surveillance des professionnels et le défi est de garantir aux personnes de pouvoir évoluer chez elles sans être toujours contraintes, tout en respectant les espaces et la sécurité », remarque Fadila Debbouza.

Pour mener sa réflexion sur le bâti et l'accueil, la Fondation et ses partenaires ont interrogé l'expertise de la Mas épilepsie Henri Gastaut à

Marseille, ouverte depuis 2020 par tranches successives : « La raison d'être de notre établissement est de faire en sorte que la maladie ne soit pas un frein au projet de vie des personnes, comme c'est trop souvent le cas dans la plupart des institutions, estime son directeur, Emmanuel Van Weddingen. L'enjeu sécuritaire est sérieusement pris en considération pour éviter tout accident (chutes mais également lié aux troubles du comportement), mais c'est surtout l'enjeu de non-discrimination qui prime. Ainsi, nous ne restreignons pas les sorties des résidents qui pratiquent la voile, vont à la piscine... avec un taux d'encadrement suffisant. Concernant les espaces, je suis partisan de la modularité, c'est-à-dire de pouvoir les ouvrir ou les fermer, selon l'état des résidents, ou la dynamique de groupe. »

* Ouverture prévue en 2027 de trois unités : une Maison d'Accueil Spécialisée (40 places), un Hôpital de Jour (20 places), un Esat (50 places)



— Pôle surdité Léopold Bellan de Paris 14e

Au regard des enjeux sanitaires et sociaux, quelles sont les spécificités de cet accompagnement ? La complexité des pathologies appelle à la construction de parcours partagés à laquelle s'emploient la Fondation et ses partenaires.

Construire des parcours partagés

La Fondation s'est intéressée depuis longtemps aux handicaps rares, avec la volonté d'apporter une réponse adaptée à un public sans solution. L'histoire du Pôle épilepsie de Bry-sur-Marne, ouvert dans les années 1950, ou les établissements surdité en témoignent : « *Lorsque j'ai rejoint le Pôle surdité Paris 14e (ex-Centre Grosselin) en 1999, j'ai découvert les syndromes rares plus encore qu'à l'hôpital, retrace le Dr Nathalie Noël-Pétroff. L'établissement prenait déjà en charge les cas les plus lourds, ce que ne faisaient justement pas les autres centres pour les personnes sourdes de la région parisienne. La Fondation a de fait développé une expertise qui n'a fait que se renforcer au fil du temps : en 2004, j'ai intégré le centre Itard, qui est ensuite entré dans le giron de la Fondation et devenu le Pôle surdité Paris Est. Avec le développement de l'implant cochléaire, qui a favorisé l'inclusion scolaire des enfants avec surdité isolée, les autres centres ont dû eux aussi créer un savoir-faire dans la prise en charge d'enfants sourds avec handicaps associés.* »

La Fondation a acquis une expertise médicale et de prise en charge et « *pense désormais son offre pour accompagner le pouvoir d'agir, l'autodétermination des personnes qui souffrent d'un handicap rare, en partenariat avec les familles, les associations, les centres ressources, souligne Agathe Faure, Directrice du Développement. En se professionnalisant, la Fondation parvient à équilibrer les parcours tout en construisant l'accompagnement le plus ajusté à chaque personne.* »

Exporter l'expertise pour prévenir les ruptures

Face au manque de solutions d'accueil dans le secteur adulte - beaucoup plus réduites que dans le secteur enfant, notamment pour le handicaps rare- et pour remédier aux trop nombreuses ruptures de parcours « la Fondation exporte son expertise pour aider les établissements et les professionnels qui ne sont pas formés. L'objectif est de simplifier les parcours des familles en errance grâce à la mise en œuvre d'une porte d'entrée, un guichet, unique sur le territoire. Il s'agit aussi de rendre accessibles les environnements non experts (pratiques professionnelles, aménagements et équipements...), qu'il s'agisse du milieu ordinaire ou spécialisé, via des fonctions ressources et des équipes mobiles, poursuit Aurélie Drouet, Directrice générale adjointe, secteurs Handicap et Protection de l'enfance. A terme, tous les établissements du secteur Enfants & Jeunes vont être transformés en plateformes de services, capables d'accueillir mais aussi de conseiller le milieu ordinaire ou les professionnels non experts. » La transformation de l'offre entamée dans le secteur médico-social revêt

tout son sens auprès des personnes en situation de handicap rare : « Cela suppose de ne pas, a priori, se fixer de barrières pour ne pas limiter inutilement les personnes et ouvrir le champ des possibles », formule Aurélie Drouet.

Des parcours réellement partagés

« Le travail en partenariat est primordial parce que chacun a son socle de connaissances et que nous avons parfois besoin de relais », exprime Emma Boutier, psychologue au Pôle surdité Paris Est. L'établissement travaille ainsi avec l'Utes, unité thérapeutique enfants et surdité, une équipe composée de pédopsychiatres et de psychologues pour des doubles prises en charge : « La collaboration se fait dans les deux sens, détaille Nathalie Petroff. Nous pouvons leur demander un bilan pour un enfant, afin de confirmer ce que nous avons observé. L'Utes peut aussi nous adresser un enfant sourd dont le développement s'améliore et qui a désormais besoin d'un bain de langage à travers un apprentissage scolaire et éducatif. »



UN TRAVAIL ÉDUCATIF INVENTIF

L'équipe du Pôle surdité Paris Est a adapté les repas pour une enfant porteuse du syndrome de Prader-Willi, maladie génétique se caractérisant notamment par un sentiment de satiété alimentaire jamais satisfait. Lors des repas avec ses camarades, dont certains sont autistes, elle est confrontée à leur difficulté, au contraire, à s'alimenter : « Des stratégies sont mises en place pour les inciter à manger, comme leur proposer plusieurs desserts, ce que la fillette ne comprenait pas, explique Emma

Boutier. Nous avons pensé à fractionner son repas pour qu'elle ait l'impression d'être resservie comme les autres, mais en adaptant pour qu'elle ne dépasse pas les recommandations caloriques. Il est très important dans ce syndrome d'être très présent et de réexpliquer régulièrement, particulièrement chez les préadolescents souvent remplis d'angoisses. Cela demande une grande adaptabilité du professionnel et dans un groupe, un équilibre de l'attention portée à chaque enfant, selon sa pathologie. »

Concrètement, un enfant peut être suivi trois jours par semaine au Pôle et deux à l'Utes, le temps qu'une place à plein temps se libère dans l'établissement vers lequel il a été orienté. Les échanges entre professionnels des deux lieux facilitent alors son intégration. Le Pôle déclenche également des parcours partagés avec l'hôpital de jour psychiatrique Valneuve (Aubervilliers).

Ces collaborations pertinentes impliquent néanmoins des trajets coûteux pour l'enfant « nous suivons une enfant pour laquelle un placement dans un foyer de l'Aide sociale à l'enfance était nécessaire, mesure cependant impossible compte tenu de sa surdité et de ses troubles associés. Nous avons trouvé une alternative, elle est accueillie la nuit à l'internat de Chevreuse et fait des allers-retours en taxi. » La condition de la réussite de ces partages est une très bonne coordination : « Nous faisons des points assez réguliers et convions nos partenaires à nos synthèses, mentionne Emma Boutier. Nous discutons également directement entre professionnels des deux structures, pour réajuster un traitement et pour que la prise en charge soit la plus adaptée possible. »

Le travail avec les familles

Au-delà des dispositifs, le travail avec les familles est un pilier de ces parcours. Corinne Ducos et Emma Boutier travaillent en binôme pour accompagner le temps du cheminement, de la compréhension de la



pathologie et du quotidien. Elles animent le groupe de parole *La pause parents* et depuis quelques temps des visites à domicile* « Un outil très riche, expose Corinne Ducos. Les familles nous accueillent dans leur intimité, cela permet de les apprivoiser un peu, de les aider à sortir du déni, d'aborder leur vécu dououreux, de mieux appréhender les différences culturelles. Mais aussi encourager la mise en place d'outils de communication simples, comme des pictos dans le quotidien avec leur enfant. Nous avons des familles qui viennent en France pour les soins, des mères seules qui sacrifient leur vie d'avant, espèrent une guérison pour repartir. Mais bien sûr les handicaps restent et sont lourds, rendant ce retour impossible. »

* également avec l'éducatrice ou la psychomotricienne, toujours en binôme.

Quelle autodétermination ?

Pour des personnes en situation de handicaps rares, l'autodétermination s'inscrit dans les choix du quotidien : quelle casquette ou chaussures vais-je porter aujourd'hui ? Qu'est-ce que je vais manger ? Quelle activité vais-je pratiquer ? L'objectif principal est de lui donner les moyens de choisir : « Le secteur médico-social avait peut-être tendance à faire du collectif, à entraîner les personnes dans les ateliers sans vraiment interroger leurs souhaits, estime Fadila Debbouza. La transformation de l'offre touche précisément la communication. Inventer des outils est très important pour pouvoir recueillir les vœux de ce public. Par exemple, sur une bande figurant la journée, la personne place des pictos des activités proposées : piscine, marche dans la forêt, jeux sur l'ordinateur... »



— Marietou Sissoko, Keenan Alaho, Micheline Dorryhée,
Pôle Epilepsie Léopold Bellan de Bry-sur-Marne

L'hypervigilance, condition de l'apaisement

« Je me souviens de l'arrivée de Keenan. Il a accepté d'être hébergé à l'IME pour que sa maman puisse se reposer, reprendre son travail et sa vie. Il disait qu'il serait bien ici, entouré de jeunes le comprenant parce que souffrant de la même maladie. Il a montré, dès son plus jeune âge, beaucoup de maturité », exprime Micheline Dorryhée, éducatrice au Pôle épilepsie de Bry-sur-Marne dans l'unité qu'a intégrée Keenan Alaho l'an passé. Le jeune garçon de 15 ans pouvait subir jusqu'à 17 crises d'épilepsie par jour : « Il y a 7 ans, une nuit, il a convulsé et depuis lors, nous courons après un traitement, une stabilité... qui n'arrive pas », expose Marietou Sissoko, sa mère.

Une attention de chaque instant

Spécialisé dans l'accompagnement d'enfants de 6 à 20 ans, atteints d'épilepsie sévère, l'IME accueille des jeunes présentant des formes ou des syndromes rares de l'épilepsie, comme le syndrome de West, d'Angelman, de Dravet, de Lennox-Gastaut, la sclérose tubéreuse de Bourneville (STB)... Ces formes rares se traduisent par des crises plus fréquentes et violentes, entraînant des lésions cérébrales et des troubles de la mémoire, de l'apprentissage, du langage, de l'humeur – d'où l'importance d'une prise en charge neurologique précoce pour stabiliser l'épilepsie et protéger le cerveau. Au quotidien, différents facteurs peuvent provoquer des convulsions : la fatigue, le stress, le manque de sommeil ou encore l'effort, les variations de température, la lumière, le bruit.

Ces épilepsies sont pharmaco-résistantes, ce qui signifie que les jeunes patients changent de traitement plusieurs fois par an et que la recherche de la bonne formulation médicamenteuse peut prendre des années. « Certains jeunes prennent jusqu'à 9 traitements par jour », souligne Elsa Alabastri, l'une des deux infirmières de l'établissement. Avec sa collègue Solène Creste, elles font une tournée matin et soir pour administrer les médicaments, délivrés chaque semaine par une officine de ville, d'après une prescription hospitalière : « Cela nécessite de connaître les traitements, d'être capable de décrypter une ordonnance et d'y repérer les erreurs manifestes. » « Il faut se montrer réactifs car au-delà de 5 minutes une crise peut entraîner un « état de mal épileptique » qui engage le pronostic vital. Aussi, nous devons faire preuve d'une hypervigilance accrue », résume le médecin pédiatre Micheline Amzallag, qui assure la fonction de médecin coordinateur à l'IME : « Nous sommes



— L'équipe médicale, paramédicale et sociale du Pôle épilepsie.

là pour assurer un lien permanent avec les neurologues extérieurs qui suivent les enfants. Nous leur faisons part d'une évolution qui nous surprend, de modifications de comportements ou d'une aggravation des crises en leur transmettant les relevés d'observation de chaque crise, tracés par les professionnels. Cela apporte des éléments précieux aux neurologues pour ajuster les traitements en vue de stabiliser la maladie »

Un lieu sécurisant et protecteur

Mais l'enjeu dépasse largement la stabilisation des crises : « l'épilepsie, lorsqu'elle est encore active, bloque les parcours : sans expertise, la plupart des établissements n'admettront pas un jeune, ou plus tard un adulte, s'ils estiment ne pas avoir l'encadrement psycho-éducatif et médical suffisant, explique Sandra Giraudeau, Directrice du Pôle. Après une crise, un jeune peut avoir besoin d'un temps de récupération de plusieurs heures par exemple, avec surveillance. On sent que lorsque nous préparons l'orientation d'un jeune vers le secteur adulte, les familles craignent de ne pas retrouver ailleurs la même sécurité pour leur enfant. Parce que la spécialité ici est l'hypervigilance face à une maladie qui peut se manifester à tout moment, comme le signifie d'ailleurs l'étymologie de l'épilepsie : « prendre par surprise. »

Au printemps dernier, Vadim Storoge, 13 ans, accueilli à l'IME depuis 2 ans, a subi une importante et délicate opération du cerveau pour retirer les lésions créées par l'épilepsie et la sclérose tubéreuse de Bourneville. L'intervention a eu pour bénéfice l'arrêt des crises d'épilepsie quotidiennes, devenues de plus en plus importantes et handicapantes ces dernières années : « Vadim s'est toujours montré fort et volontaire mais les complications médicales qu'il a rencontrées ont rendu difficile son maintien à l'école, explique son père Dimitri Storoge. L'accompagnement à l'IME a été salvateur pour lui. Ici on pratique le sur-mesure : chacun à son rythme, chacun son épilepsie, son traitement et ses effets... C'est une grande chance et je pense même que cela aide à l'inclusion future des jeunes dans le monde adulte. »

Une progression confirmée par Jeanne-Chloé Philippon, l'éducatrice référente de Vadim « Depuis son arrivée, nous le voyons s'apaiser et s'ouvrir aux autres. Ici, ce qui contribue à l'évolution des jeunes est la présence éducative mais aussi le fait que les jeunes se portent entre eux. »



Un accompagnement pluridisciplinaire

Dans l'unité d'enseignement du Pôle, quatre enseignantes dont une coordinatrice travaillent en petits groupes auprès de ces jeunes présentant des troubles cognitifs, de la concentration ou de la mémoire, autour d'apprentissages personnalisés : « Je prépare leur travail avec des codes couleurs explicites pour chaque matière pour qu'ils puissent centrer leur attention, présente Sophie Lopes, enseignante spécialisée. Avec chaque jeune, j'adapte progressivement le travail mais aussi je les fais coopérer entre eux. Avec Keenan, nous étudions la phrase,

son découpage. Pour le calcul, je travaille sur des situations concrètes avec de la monnaie par exemple. Avec Vadim, je l'interroge sur la compréhension d'un texte, lui demande de chercher une information dans une phrase. Je les observe pour comprendre ce qu'ils aiment et pour leur faire s'approprier la classe et le travail. »

Un fin travail pluridisciplinaire

« J'apprécie beaucoup cette pluridisciplinarité dans tous ses aspects : le traitement et le suivi médical, la vie quotidienne, relationnelle et intime, le projet professionnel... », conclut Joëlle Meridan, assistante sociale de l'établissement. Elle soutient les familles et les professionnels pour mener des démarches pour trouver des structures adultes, obtenir des aides pour mettre en place des accompagnements supplémentaires et adaptés, chercher des séjours de répit, afin d'étayer le plus possible l'accompagnement... « Ecouter les familles est très important, poursuit-elle. Certaines familles sont réactives, d'autres sont fatiguées par un parcours souvent très éprouvant. Ce sont des parents qui se sont sentis jugés toute leur vie - et qui l'ont été d'ailleurs - mais ils sont des partenaires indispensables et ce sont eux qui connaissent le mieux leur enfant. » « C'est d'ailleurs la première règle en pédiatrie : les parents ont toujours raison », appuie Micheline Amzallag.

[https://www.efappe.epilepsies.fr/
epilepsie-et-handicap/maladies-
rares-epilepsies-severes](https://www.efappe.epilepsies.fr/epilepsie-et-handicap/maladies-rares-epilepsies-severes)
<https://www.epilepsie-france.com>



L'Hôpital de Jour Lionel Vidart-Léopold Bellan de Créteil poursuit des recherches sur l'épilepsie

Voir page 30 du document : [https://bellan.fr/medias/
fbl-engagement-76-avril-def-web2.pdf](https://bellan.fr/medias/fbl-engagement-76-avril-def-web2.pdf)



Plus belle la vue

Nous sommes allés visiter le Centre National de Ressources Handicaps Rares La Pépinière¹ à Loos. Il s'adresse aux personnes atteintes de déficience visuelle (cécité, malvoyance, troubles neurovisuels) et troubles associés.

Ancien éducateur spécialisé, Antoine Destailleur, fort d'une formation d'Intervenant Conseil en Accessibilité et en Compensation Sensorielle - option déficience visuelle (Icas), est l'un des conseillers techniques du CNRHR.

Seul ou en binôme, il sillonne la France avec ses valises pédagogiques, pour soutenir les équipes médico-sociales en difficulté ou intervenir directement auprès des personnes en situation de handicap rare. Comme auprès de ce petit garçon de 4 ans, vivant avec sa maman dans un village du Jura, à plus de deux heures de route d'un service spécialisé dans la déficience visuelle. L'enfant déficient visuel présente des troubles autistiques. Il

est scolarisé en maternelle trois matins par semaine avec une AESH : « J'ai passé trois jours auprès de ce petit garçon : chez lui, auprès des professionnels de santé mais aussi à l'école. J'ai pu donner des conseils à l'enseignante pour qu'elle adapte ses séquences de cours mais aussi la salle de classe, afin que l'enfant y soit mieux intégré et que les consignes aient du sens pour lui. Les échanges avec la maman l'ont aidée à davantage prendre la mesure des troubles de son fils. » Cette intervention a permis à l'enfant de passer une année scolaire plus sereine, avant une entrée en unité d'enseignement maternelle autisme (UEMA).



Sa collègue, Alice Wattel, orthoptiste et également conseillère technique, cite un autre exemple d'intervention auprès d'un petit garçon accompagné dans un Institut d'Éducation Motrice : « Sa maman nous a sollicités. Comme les professionnels, elle ne le sentait pas progresser et souhaitait mieux comprendre son fonctionnement visuel afin d'adapter les outils de communication alternative améliorée utilisés. Des activités pour tenter de répondre à la question récurrente et fonctionnelle « Comment voit-il ? », nous ont permis de déterminer que l'enfant reconnaissait des objets du quotidien – ce que ses éducateurs ne soupçonnaient pas. Nous avons édité un « passeport visuel », où nous vulgarisons ses compétences et son fonctionnement visuels, afin de faciliter son accompagnement – de manière plus accessible qu'un compte-rendu ophtalmologique² ».

Diffuser les bonnes pratiques

Outre les situations individuelles, le centre a pour mission l'animation de réseau, la formation, supervision ou le conseil aux équipes : « L'objectif est que les professionnels non spécialistes soient moins isolés, mieux outillés dans ces accompagnements, pose Julien Robert, directeur du CNRHR. Selon le niveau de connaissance de l'établissement, nous proposons des outils très techniques ou une sensibilisation aux moyens de détection, par de petites activités du quotidien. »

Parmi les formations, « Repérer les compétences visuelles, neurovisuelles, oculomotrices dans le champ du handicap rare », se destine à tout professionnel accompagnant des personnes en situation de handicap rare. D'autres, plus pointues, sont proposées aux orthoptistes ou ophtalmologistes non formés au handicap rare : « Nous accompagnons seulement 20 à 30 % d'adultes, ce qui n'est pas forcément un bon signe, ajoute Julien Robert. Les troubles visuels de nombreux adultes ne sont pas dépistés, car cela demande une approche adaptée et la question de la vision ne passe pas au premier plan. »

Une équipe pluridisciplinaire se répartit les accompagnements des personnes et des professionnels, chacun selon son champ de compétence. Longtemps éducatrice à l'IME qui jouxte le centre³, Alice Facon est instructrice en orientation et mobilité – nouveau métier venu du Canada, à présent complété par un volet activités de la vie journalière (AVJ). Elle est également spécialiste des TSA : « Les comportements défis questionnent et sont une façon pour la personne de communiquer – souvent pour obtenir ou éviter quelque chose. Auprès des personnes déficientes visuelles avec TSA, l'on peut prévenir avec du sensoriel : 15 minutes de massage de mains, une attention individuelle rien qu'à deux... Nous intervenons souvent dans des situations complexes, auprès de familles ou de professionnels épuisés qui peuvent voir du caprice là où il y a bien plus à percevoir. »

¹Retrouvez toutes les publications du Centre

<https://cnrlapepiniere.fr/sedocumenter/publications-du-cnrhr-la-pepiniere>

²Consultez le document « comprendre un bilan orthophonique et ophtalmologique ».

<https://cnrlapepiniere.fr/base-de-connaissances/base-ressources/1-generalites/comprendre-bilan-orthoptique-ophtalmologique>

³L'IME La Pépinière accueille des enfants déficients visuel avec handicaps associés.

Les deux établissements sont gérés par le Gapas qui dirige également le **Centre national de ressources Robert Laplane** qui s'adresse aux personnes sourdes et/ou atteints de troubles complexes du langage associés à d'autres déficiences.

FENÊTRES OUVERTES

Recherche et innovation

Le centre développe des tests ou des outils de communication avec des objets et des techniques vocales pour que la personne se repère dans sa journée, comprenne une information ou se fasse comprendre. Ou encore des aides techniques comme Mobicdetect, « pré-canne » ergonomique pour les personnes déficientes visuelles se déplaçant en fauteuil. « *Notre objectif est de favoriser les petits déplacements, pour des enfants mais aussi de grands adultes déficients visuels, détaille Alice Facon. Dans les établissements non spécialisés, peu de séances de locomotion sont organisées et les personnes sont parfois cantonnées à leur fauteuil ou leur canapé toute la journée. Je les stimule et sensibilise les équipes pour qu'elles invitent les personnes à se déplacer, accompagnées mais non tenues, en se guidant par le mur. Ce prototype de pré-canne est un outil d'autonomisation.* »



— Alice Facon teste la pré-canne Mobicdetect



La déficience visuelle



Les déficiences visuelles se déclinent en trois types : la malvoyance, les troubles neuro-visuels et la cécité.

Les troubles neurovisuels sont d'origine cérébrale, c'est-à-dire non liés à une lésion de l'œil. Le cerveau traite mal les informations envoyées par l'œil et la personne peut, par exemple, rencontrer des difficultés à reconnaître les visages, objets, etc. Les troubles neurovisuels peuvent se traduire par d'autres types d'atteintes sur le plan visuel (atteinte du champ visuel, troubles oculomoteurs -perte du parallélisme des globes oculaires, trouble de la coordination oculo-manielle, troubles visio-spatiaux...).

Plus la déficience visuelle est précoce, plus elle retentit sur le développement de l'enfant. On parle de handicap rare et de situation complexe lorsque la déficience visuelle est associée à une déficience intellectuelle, des troubles du spectre autistique (TSA) ou neurodéveloppementaux, une épilepsie. La quasi-totalité des personnes polyhandicapées présenteraient des troubles neurovisuels.