



Reims. 24 mars 2022

Quelle place pour les parents-aidants dans la prise en compte des maladies et handicaps rares ?

Compte-rendu de la conférence-débat.

Compte-rendu de la conférence

Bonjour à tous,

La conférence a bien eu lieu le jeudi 24 mars à l'IRTS de Reims de 18 h à 20 h 30. Une trentaine de personnes (étudiants, professionnels, formateurs....) ont participé activement aux présentations, à la table ronde et aux échanges très riches.

Certains avaient manifesté leur intérêt mais ne pouvaient être à Reims. C'est la raison pour laquelle j'ai rédigé ce document qui reprend le support de la conférence enrichi de quelques éléments supplémentaires notamment sur les deux recherches supports, l'une réalisé et l'autre en cours.

Les coordonnées des différents intervenants sont mentionnées, de même que quelques liens pour aller plus loin si vous le souhaitez. Il est également fait référence à une enquête en ligne qui va être lancée en mai en direction des parents-aidants d'enfants en situation de maladies rares et/ou de handicaps rares avec trouble du développement intellectuel. Ce « flyer » peut être diffusé. En restant à votre disposition.

Marc Fourdrignier.

*Mme Noémie Lozac'h-Vilain,
Directrice d'Accustica.*

Accueil et présentation du mois de la santé
organisé par l'association ACCUSTICA.

<https://www.accustica.org/>
noemie.lozach-vilain@accustica.org

*Marc FOURDRIGNIER,
CEREP, URCA*

Quelle place pour les parents-aidants dans la prise en compte des maladies et handicaps rares ?

marc.fourdrignier@univ-reims.fr

<http://marc-fourdrignier.fr/>

Le cheminement proposé

- **Trois préalables**

- Maladies rares et handicaps rares
- Deux projets de recherche
- Une démarche en cours

- **Trois questions**

- La question du diagnostic
- La question des expériences et des expertises
- La question de l'aide et de la présence parentales

Synthèse et suites

Préalable 1 : Maladies rares et handicaps rares.

Des définitions

Maladie rare

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle atteint 1 personne sur 2 000 soit, pour la France, moins de 30 000 personnes malades par pathologie.

Les maladies rares (environ 7 000 pathologies) concernent plus de 3 millions de personnes en France.

Le 3ème plan national maladies rares a été publié en juillet 2018. Parmi les ambitions affichées figurent l'amélioration de la prise en charge des personnes malades ou la réduction de l'errance et de l'impasse diagnostiques.

.

Handicap rare :

En 2013 dans l'instruction qui instaure les équipes relais, la définition du handicap rare prend appui à la fois sur le décret de 2005 et sur les trois raretés :

- *la rareté des publics : une prévalence de 1 cas pour 10 000*
- *la rareté des combinaisons de déficiences qui se traduit par une complexité des conséquences handicapantes*
- *la rareté des expertises requises pour le diagnostic, l'évaluation fonctionnelle et l'élaboration de projets d'accompagnement adaptés pour ces personnes ».*

Quelques chiffres : (GNCHR, rapport d'activité 2020)

- 32% des personnes en situation de handicap rare accompagnées par le DIHR en 2020 sont sans solution ou ont des solutions qui ne correspondent pas à leur choix,
- au moins 38% des personnes accompagnées ont des troubles du comportement
- au moins 31% ont des troubles complexes du langage
- 64% ont une maladie rare diagnostiquée

	Maladies rares				Handicaps Rares	
	USA	Europe	France		France	
			Politiques Publiques	Associations	Politiques Publiques	Associations
1958				Création de l'AFM		
1983	Orphan Drug Act. Création de la N.O.R.D.					
1986					1° loi faisant référence au HR	
1987				1° téléthon		
1997		Création d'Eurordis	Création d'Orphanet			
1998					Création des CNRHR	
2000				Création de l'Alliance Maladies Rares	1° définition réglementaire du HR	
2004			1° PNMR (2004-2008)			
2006						
2008					1° SNHR (2009-2013)	
2011			2° PNMR (2011-2014)			Création du GNCHR
2012				Création de la Fondation Maladies Rares		
			Création des filières maladies rares		Création des ERHR	
2014					2° SNHR (2014-2018)	
2018			3° PNMR (2018-2022)			
2021					3° SNHR (2021-2025)	
Sigles :						
AFM	Association Française des Miopathies			AMR	Alliance Maladies Rares	
CNRHR	Centres Nationaux de Ressources Handicaps Rares			ERHR	Equipes Relais Handicaps Rares	
EURORDIS						
HR	Handicap Rare			N.O.R.D.	National Organization for Rare Diseases	
PNMR	Plan National Maladies Rares			SNHR	Schéma National Handicap Rare	

Préalable 1 :Maladies rares et handicaps rares.

Des dispositifs publics

Maladies rares : un dispositif sanitaire et hospitalier

- Des filières maladies rares (23)
- Des centres de référence maladies rares
- Des centres de compétences ou centre ressources.
- Des associations regroupées au sein de l'Alliance Maladies Rares (230 associations)
- Le dispositif Orphanet (portail dédié aux maladies rares et aux médicaments orphelins)
- La fondation Maladies Rares.
- Maladies Rares Info Services -

Handicaps rares : un dispositif médico-social sous la responsabilité de la DGCS et de la CNSA

Un dispositif intégré comprenant (DIHR) :

- Des équipes relais handicaps rares (ERHR)
- Des établissements ressources
- Quatre centres nationaux de ressources (CNRHR)
- Un Groupement National de Coopération Handicap Rare (GNCHR) avec une forte présence associative.

Préalable 2 : Deux projets de recherche

- Titre : *FOURDRIGNIER, Marc. (2017). « Lutter contre la souffrance psychique surajoutée chez les personnes en situation de handicaps rares à composante épilepsie sévère. » (avec Oguz Omay, Amandine Jacquemaire, Frédéric Perret). Rapport de recherche-action, novembre 2017, FAHRES, CNSA, 243 p.*
- Portage : CNRHR FAHRES Financement : CNSA
- Partenaires : 7 établissements hospitaliers ou médico-sociaux en France
- Questions de recherche : Quelles sont les circonstances ou les configurations dans lesquelles on constate l'émergence de la souffrance psychique surajoutée chez les personnes en situation de handicap rare à composante épilepsie sévère soignées/accompagnées, et par extension chez leurs aidants familiaux ?
Quelles sont les actions à développer par les professionnels pour la prévenir, l'atténuer ?
- Hypothèses :
 1. Dans les parcours des personnes et de leurs aidants, à certains moments - que nous nommerons moments clés - les interactions concrètes, parfois minimales, sont susceptibles de générer de la souffrance psychique surajoutée.
 2. La qualité et l'impact des interactions entre les trois protagonistes (personnes, aidants familiaux et professionnels) pourraient réduire la souffrance psychique surajoutée, justement lors des moments clés, grâce à des véritables rencontres rendues possibles dans certaines configurations dont la dynamique peut être analysée.

Préalable 2 : Deux projets de recherche

Configurations d'Aides et Situations d'Emploi pour les PProches Aidants. Le cas des enfants atteints de maladies rares avec trouble du développement intellectuel. (CASEPRA)

Phase pilote du projet. Fondation Maladies rares via l'appel à projet 2020
« Sciences humaines et sociales & maladies rares

Ensemble du projet . IRESP Via l'appel à projet blanc 2020 (session 11) du programme
de recherche « Autonomie : personnes âgées et personnes en situation de handicap »

Une équipe SHS : 3 économistes, 1 sociologue, 4 universités.

Des partenaires cliniques , Des partenaires associatifs

Un projet de 30 mois.

Laboratoires universitaires de l'équipe SHS



Partenaires cliniques



Partenaires associations



Préalable 3 : Une démarche en cours.

Un projet en trois étapes :

Etape 1 : Une phase exploratoire qualitative par la réalisation d'entretiens semi-directifs auprès de parents-aidants et l'exploitation de la littérature. (réalisé)

Echantillon: **parents d'enfants âgés de 6 mois à 20 ans atteints de maladies rares (MR) et/ou handicaps rares avec déficience intellectuelle (DI)**

- **18 entretiens** en face-à-face entre juin et octobre 2021
- Recrutement via internet et nos partenaires cliniques et associatifs
- Protocole approuvé par le Comité d'Ethique de la Recherche de l'UBFC

Etape 2 : Elaboration, passation et exploitation d'un questionnaire en direction des parents-aidants. (en cours)

Etape 3 : Entretiens d'approfondissement des deux premières phases.

Question 1 : La question du diagnostic

- *Contexte*

Maladies rares: RARETÉ des publics / des combinaisons de déficiences / des prises en charge

Le diagnostic étiologique est inconnu dans 35 à 40 % des cas idiopathiques et pour 25 % des familles, ce diagnostic n'est pas posé avant au moins 5 ans (PNMR 3). → **Réduire cette errance diagnostic** constitue un objectif majeur des politiques de santé.

->Les parents jouent un rôle fondamental dans ce parcours diagnostic.

- *Questions de recherche*

Dans quelle mesure les parents souhaitent-ils et peuvent-ils s'impliquer dans le parcours diagnostic de leur enfant et quelle est la dynamique de cette implication ? Comment les professionnels de santé intègrent les parents dans le parcours de diagnostic ? En quoi la relation parents-professionnels peut accentuer les inégalités de santé entre les enfants ?

Question 1 : La question du diagnostic

A- Pourquoi parler de parcours diagnostic ?

Entre l'errance (l'erreur et le voyage) et l'odyssée : *«passer, du chaos à l'harmonie »*

« A ses 9 mois la bombe est tombée et alors là commence le parcours de l'errance. Je dois dire que moi faisant partie du monde médical, jamais je n'aurai cru cela. Déjà ce que j'avais vécu pendant ces neuf mois me paraissait surréaliste mais alors là ». (Extrait d'entretien avec une mère).

B- Les principales étapes du parcours

Etapes	Verbatim
Les premiers signes	« En fait dès qu'elle est née il y a eu des choses différentes par rapport à ma première fille, très compliqué, des problèmes d'alimentation , un reflux sévère pour lequel elle a eu une fibroscopie à une semaine de vie, puis à deux mois de vie, des passages itératifs aux urgences » « Et c'est là que je me suis dit, il y a un truc qui ne doit pas aller ».
La négation de la maladie rare	A chaque fois que j'allais quelque part, elle a été hospitalisée dans des services de pédiatrie où l'on m'a expliqué que certains enfants avaient des démarrages difficiles, qu'il ne fallait pas que je m'inquiète, qu'elle était tout à fait normale. On m'a fait voir un psychologue, on m'a dit que j'étais trop inquiète.

Question 1 : La question du diagnostic

Le rôle des associations	• c'est grâce à cette association que j'ai su et surtout que le « c'est pas un drame » euh... c'était il fallait surveiller le cœur, il fallait surveiller les reins, il fallait surveiller les oreilles. • c'est une association de parents, avec des gens qui n'y connaissent rien, ce sont des gens qui n'y connaissent rien qui m'ont apporté le plus
Les écarts de temporalité	Avant même d'avoir ce diagnostic, pendant les six mois d'attente qui ont été très longs, du coup j'ai essayé de chercher par moi-même pour avoir le nom de la maladie, six mois c'est long on essaye de trouver un par soi-même
La question de l'annonce du diagnostic	• « Tout ce que je peux vous dire, c'est que ce n'est pas un drame » • « Je vous ai déjà dit, enfin voilà il y a une déficience, c'est une déficience ».
L'après-diagnostic... L'errance thérapeutique ?	• On est tout seul et on n'est pas aidé pour organiser, planifier tous les examens qu'on a à faire. • Quand on a le choc de cette annonce il faut qu'on puisse être dans l'action, il faut qu'on puisse rebondir. On sort just' avec.... Et encore moi c'était « c'est pas si grave » . J' imagine quelqu'un à qui on dit dans un mois il meurt. Je trouve qu'on devrait ressortir avec voilà comment on va organiser les choses, cela va être cela notre stratégie, vous allez.....

II- La question des expériences et des expertises

- A- Les limites du savoir médical et de l'écoute.

Les maladies rares génétiques sont, par essence, hors du champ du savoir commun médical et ouvrent ainsi un champ épistémologique original. Elles peuvent être reconnues si le médecin accepte de sortir de son champ habituel de connaissances. Le savoir médical scientifique est mis en difficulté et conduit à la constatation que, si rien ne se voit, l'existence du dysfonctionnement argué par le malade est déniée. (Boucand, 2018, p 125).

« Alors moi j'ai eu la double difficulté étant médecin je sentais que ma parole de maman n'était pas entendue, mais que ma parole de médecin non plus. (...) Par un certain côté cela a été plus un poids d'être médecin. On m'a dit vous vous inquiétez parce que vous êtes médecin, donc vous imaginez le pire, alors que moi je tiquais sur certaines choses ».

« j'ai repris rendez-vous avec la généticienne. J'arrive avec mes examens et puis la généticienne arrive, avec une heure de retard et elle était visiblement bien énervée, je m'en souviendrai toute ma vie. Après la consultation avec la première neuropédiatre, c'est la deuxième consultation la plus traumatisante de ma vie. Donc elle arrive et elle me dit « *qu'est-ce que vous faites encore là ?* ».

II- La question des expériences et des expertises

- B- La question des savoirs profanes

« Le parent c'est celui qui connaît le mieux son enfant, écoutez, le. ». Peut être pas pour tous parce qu'il y a des parents qui sont perdus. Les parents d'enfants handicapés c'est eux qui connaissent le mieux leur enfant. Il faut vraiment les écouter. Souvent ils connaissent mieux la pathologie que le médecin lui-même.

« Je sentais bien que c'était trop tôt. On nous a demandé de faire des choses qu'il était trop tôt. Moi en tant que Maman je le sentais que ça n'irait pas. J'ai quand même fait. Mais j'ai bien senti que ... ça n'a pas marché avec la psychomotricienne ça a mal fini ; avec l'orthophoniste pareil ».

III- L'aide et la présence parentales

- **A- La rareté des réponses**

- Des réponses institutionnelles complexes

« J'ai cherché désespérément une orthophoniste. Je contacte le CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce) qui aurait dû prendre en charge [ma fille] mais je vous explique le CAMPS du XX : *« On est saturé, le premier rendez-vous c'est dans un an et c'est un an de plus si vous voulez une prise en charge éducative »*. C'est que moi j'ai fait tout en libéral, pareil parce que quand j'ai eu RDV au CAMSP l'année d'après, parce que j'ai maintenu ma demande, on m'a dit, le mec m'a dit *« ah si vous tout mis en place à l'extérieur, en libéral, gardez votre libéral »*. Voilà je n'ai connu le CAMSP que de nom. Un des médecins, pédiatre, a vu Clémence un fois par an. C'est tout ce qu'ils ont fait et j'ai trouvé cela complètement hallucinant, sous prétexte que moi j'avais mis tout en place en libéral, que ces centres, qui sont des centres d'expertise, ne puissent pas prendre en charge mon enfant parce qu'ils étaient sursaturés.

- Des services ordinaires peu accessibles
- « J'ai la PCH mais tout part chez la nounou »

III- L'aide et la présence parentales

« On veut accueillir les enfants handicapés mais en fait on leur demande de s'adapter à la structure et ce n'est pas la structure qui va s'adapter à elle. Ca marche pas ».

« Après il m'ont conseillé aussi de, parce qu'elle a des problèmes de motricité globale de voir une psychomotricienne, parce qu'elle n'était pas encore au CAMSP, ou il n'y en avait plus, un truc comme ça. Du coup j'ai pris à l'extérieur mais c'était n'importe quoi. Elle venait, elle a eu tout un mal pas possible pour qu'elle exécute certains gestes, se mettre sur des surfaces rugueuses. Il fallait que je sois là, après il fallait que je me cache pour qu'elle puisse faire sa séance tranquillement, mais c'était problématique, hyper compliqué. Vers les derniers jours elle voulait plus, c'étaient des crises. A la fin on a arrêté. C'était plus tenable. L'orthophoniste pareil, on en a pris une à l'extérieur. Je l'emmenais régulièrement. C'est pareil cela se passait mal. Elle n'arrivait pas à faire quoique ce soit avec elle. à la fin elle voulait plus tout, elle faisait des crises à se rouler par terre. Donc on a dû abandonner aussi. »

- Des réseaux familiaux et amicaux fragiles

« Mes parents ils ne peuvent pas tenir toute une journée. Le pire c'est les weekends et les vacances parce qu'il n'y a pas de structures de centres de loisirs où on peut mettre l'enfant. Il faut que ce soit un centre de loisirs adapté ».

III- L'aide et la présence parentales

- B- Une question de femmes ?

Moi je viens de m'arrêter de travailler. J'ai pas eu le choix.

Je ne peux pas commencer à l'heure parce que ma fille il faut la mener vers 9 h

Là je ne travaillais plus. J'ai arrêté de travailler parce que je n'avais plus de nounou. Je ne pouvais plus aller travailler, il fallait que je la garde. On s'est relayé comme on a pu. Le télétravail ce n'est pas possible avec mon travail, mais même si j'avais pu, ce n'est pas possible le télétravail. Il faut tout le temps être avec elle, jouer avec car il y a plein de trucs qu'elle n'arrive pas à faire. Si elle veut jouer avec ses poupées, elle ne peut pas les habiller toute seule, elle n'y arrive pas. Il y a ça elle a toujours besoin de quelqu'un, elle n'est pas autonome

Le problème c'est que lui, il n'est pas patient du tout ; donc quand je lui confie ma fille parce que je dois aller sécher le linge ou ...on se relaye, il essaye de jouer mais il n'y arrive pas. Il joue avec elle 10-15 mn et après il arrête. Depuis qu'elle est toute petite c'est comme ça. Du coup, comme il ne joue pas avec elle c'est vers moi qu'elle va. Donc à 90% c'est moi qui fait ça, et 10 % c'est lui. Ce qu'il fait c'est l'emmener, l'emmener à droite à gauche, tout ce qui est extérieur, globalement c'est lui. L'emmener au parc de jeux (quand elle était petite. Ou alors il l'emmène chez la nounou. Tout ce qui est route

III- L'aide et la présence parentales

C. Une question de reconnaissance et de nouvelles fonctions

- « Identifier la fonction d'aidant familial dans le cas où c'est un enfant parce que les parents sont rarement considérés comme des aidants familiaux quand il s'agit d'enfants. (...) Je trouvais ça tout à fait intéressant [le projet de recherche] parce que même par les médecins, même par les médecins (moi je suis médecin) on n'est pas identifié comme aidant et c'est très compliqué parce que l'on a un vrai rôle d'aidant quand même ».
- « Si j'étais que mère de famille quand je vois tout ce que je fais. En fait je fais tout avec elle comme si j'étais sa copine. On est tout le temps derrière, c'est épuisant, épuisant. C'est plus que maman. On est mère et on est aidant, malgré nous, on n'a pas le choix. On est aidant, le père aussi ».
- « Elle [la généticienne] m'a dit : « il faut le dire, vous voulez que je sois médecin coordonnateur de votre enfant ? ». C'est quoi le médecin coordonnateur ? « C'est le médecin qui fait un peu cela qui gère un peu tout le monde ». En fait j'ai appris que ce médecin coordonnateur n'existe pas, c'est moi, c'est le parent le médecin coordonnateur ».

Synthèse et suites

- Quelle place des parents-aidants ?

Enjeu de reconnaissance de l'expertise et de la place des parents dans l'ensemble du parcours par les médecins mais aussi par les autres professionnels concernés

Importance de la connaissance du parcours de vie qui ne commence pas avec l'entrée dans l'institution X et ne s'arrête pas à sa sortie. Quid de l'usage du récit de vie par les professionnels ?

- Une priorité du 3° PNMR (Axe 1 et 7 actions proposées) Création d'un observatoire du diagnostic (action 1-4).
 - Quid de l'observation des pratiques de diagnostic ?
 - Quid des compétences requises ?
 - Quid des compétences psychosociales pour améliorer les interactions avec les parents ?.
- Quelle coordination du parcours diagnostic, du parcours de soin et du parcours médico-social en lien avec la rareté ?

Synthèse et suites

- Approfondissement de l'exploitation des entretiens exploratoires
- Passation d'un questionnaire à grande échelle
- Réalisation d'une seconde série d'entretiens d'approfondissement dans la 3^e phase du travail.

Pour aller plus loin

- ALLIANCE MALADIES RARES. (2016). Erradiag. L'errance diagnostique dans les maladies rares, février, 99 p.
- ANDRE, Carole. PISELLA, Lucie. COTTET, Christian. Et al. (2021). La lutte contre l'errance et l'impasse diagnostiques. Une priorité commune à Filnemus et à l'AFM-Téléthon. Médecine/Sciences, 37, hors série n° 1, pp 56-59.
- BOUCAND, Marie-Hélène. (2018). Une approche éthique des maladies rares génétiques. Enjeux de reconnaissance et de compétence. Editions Erès, Collection : [Espace éthique - Poche](#), 364 p.
- BOUCAND, Marie-Hélène. (2018). L'élaboration du diagnostic in une approche éthique des maladies rares génétiques. Editions Erès, pp 123-136.
- Buthion V. et Godé C. (2014), « Les proches-aidants, quels rôles dans la coordination du parcours de soins des personnes malades ? », Journal de gestion et d'économie médicales, vol. 32, n° 7, p. 501-519
- Carmen et al. 2013, « Patient and family engagement : a framework for understanding the element and developing interventions and policies », Health affairs, 32 :2, pp223-231
- Cheneau A. (2019). « Diversité des formes d'aide et des répercussions de l'aide sur les aidants ». Revue Française des Affaires Sociales, 1 : 91-113.
- COTTET, Christian. (2018). L'errance diagnostique : le point de vue des malades. Médecine/ Sciences, 34, hors-série n°1, pp 43-44.
- DUTOIT, Martine. (Dir). (2018). Apprendre d'une expérience rare. L'harmattan, 332 p.
- PERIER, Sarah. CALLAHAN, Stacey. SEJOURNE, Natalène. (2021). Parents d'un enfant en situation de handicap : quelles difficultés, quels besoins ? Psychologie Française, vol.66, Issue 1, mars, pp 55-69.

Gaelle DOMBU-SMETS
Fondation Maladies Rares. Responsable régionale
Ouest& Nord

Vidéo : « Vivre avec une maladie rare ».

Chaine youtube de la FMR : https://youtu.be/h9es_8eRRdI

Le soutien aux recherches en SHS à La Fondation Maladies Rares

<https://fondation-maladiesrares.org> Tél. 06.99.42.50.19
gaelle.dombu-smeets@fondation-maladiesrares.com

Table ronde.

- *Mme DOMMANGE, Parent-aidant d'un adolescent et éducatrice spécialisée. Expérience et réactions.*
- *Mme HANNEBICQUE, Référente Handicaps Rares, IME « Le tremplin » de l'ACPEI de Châlons-en-Champagne. Le travail avec les parents-aidants dans un établissement spécialisé.*
- *Elodie LAGACHE, Coordinatrice territoriale, ERHR Nord Est antenne Lorraine Champagne Ardenne. Le travail avec les parents*
- *Gaëlle LOUIS, Formatrice IRTS, responsable de l'axe handicap. Le regard d'un centre de formation.*

- Elodie LAGACHE, Equipe Relais Handicaps Rares Nord Est, antenne Lorraine Champagne-Ardenne : <https://nordest.erhr.fr/>
03 83 22 25 60 elodie.lagache@erhr.fr
- Nelly HANNEBICQUE, Référente handicaps rares. IME « Le Tremplin » 43 avenue Jeanne d'Arc. 51000 Châlons en Champagne www.acpei.org nelly.hannebicque@acpei.pro
- Gaëlle LOUIS, Formatrice. IRTS Champagne-Ardenne.
gaelle.louis@irtsca.fr

Simone FOND, Directrice des formations, IRTS
de Reims Champagne-Ardenne.

Remerciements et clôture de la conférence
débat

simone.fond@irtsca.fr

Pour aller plus loin

- Pour en savoir plus sur la recherche en cours CASEPRA:

<https://www.ubfc.fr/projets-casepra-pil-et-casepra/>

Contact : Aurore PELISSIER, LEDI, Université de Dijon :

aurore.pelissier@u-bourgogne.fr

- Pour en savoir plus sur la recherche sur la souffrance psychique surajoutée

<https://www.fahres.fr/recherche/souffrance-psychique-surajoutee#:~:text=Cette%20souffrance%20psychique%20surajout%C3%A9e%20est,le%20fondement%20de%20notre%20projet.>

Pour aller plus loin

- Un groupe « maladies rares/handicaps rares » a été créé sur LinkedIn. Il est aujourd'hui composé de plus de 320 personnes intéressées par ces questions, en France et ailleurs, et ce quelque soit leur statut. (créateur et régulateur du groupe : Marc Fourdrignier).
- Plus largement voir les travaux de recherche sur le champ présenté ici :

➤ Fondation Maladies Rares :

<https://fondation-maladiesrares.org/projets-de-recherche/>

➤ CNSA :

<https://www.cnsa.fr/documentation-et-donnees/rapports-de-recherche>

Annexes

- Le flyer de présentation de l'enquête en ligne.
- Le poster de présentation de la recherche CASEPRA
- Un double poster de présentation de la recherche sur la souffrance psychique surajoutée.



PARENTS EXPRIMEZ-VOUS !

Vous résidez en France (métropolitaine ou DROM)

Vous êtes :

- ✓ **la mère ou le père**
- ✓ **d'un enfant âgé de 6 mois à 20 ans** qui est
- ✓ **concerné par une maladie rare ou un handicap rare**
- ✓ **avec un trouble du développement intellectuel**

Grâce à notre enquête en ligne

**Partagez votre rôle de
parents-aidants et les
répercussions sur votre
santé, vie familiale et
professionnelle**

> CLIQUEZ ICI <

OU



Une **équipe dynamique** et **investie** composée :

- d'**universitaires** (Dijon, Reims, Grenoble, Paris),
- des filières nationales maladies rares **AnDDI-Rares** et **DéfiScience**
- de **l'Equipe Relais Handicap-Rare nord-est** (antenne BFC)
- de 2 associations : **UNAPEI** et **réseau eNorme**

Financement : **Fondation Maladies Rares** et **CNSA** via **l'IReSP**.

Pour en savoir plus : cliquez ici.

11^{èmes}

ASSISES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE ET MÉDICALE COUVENT DES JACOBINS, RENNES 1-4 FÉVRIER 2022


www.assises-genetique.org


Configurations d'Aides et Situations d'Emploi pour les Proches Aidants d'enfants atteints de maladies rares avec déficience intellectuelle (CASEPRA)

Equipe SHS: A. Péliissier, PhD¹; A. Cheneau, PhD²; C. Bussièrre, PhD³; M. Fourdrignier, PhD⁴; L. Wallut, PhD¹.
Partenaires Maladies et Handicaps Rares : filière AnDDI-Rares, filière DéfiScience, Equipe Relais Handicaps Rares Nord-Est antenne Bourgogne Franche-Comté.
Partenaires associatifs : UNapei, e-Norme.

¹Laboratoire d'Economie de Dijon, Univ. de Bourgogne Franche-Comté; ²Centre de Recherche en Economie de Grenoble, Univ. de Grenoble Alpes; ³Equipe de Recherche sur l'Utilisation des Données Individuelles en lien avec la Théorie Economique, Univ. de Paris-Est Créteil Val de Marne; ⁴Centre d'Etudes et de Recherches sur les Emplois et les Professionnalisations, Univ. de Reims Champagne-Ardenne.



Contexte

Un français sur cinq aide un proche en lui fournissant des soins ou du soutien. Cette aide dite informelle impacte sa vie familiale, sociale et professionnelle mais aussi sa santé et sa situation financière. Des répercussions qui vont au-delà de l'individu pour toucher la collectivité dans son ensemble (Gillot, 2018) et qui sont pris en compte par le 1^{er} plan national des aidants (2020-2022).

Ce plan est un premier pas dans la reconnaissance institutionnelle des proches aidants. Néanmoins, l'hétérogénéité des situations vécues par les proches aidants nécessite de poursuivre les recherches dans le but de mettre en évidence la nature, la diversité et l'intensité de l'aide apportée par des proches aidants spécifiques, comme c'est notamment le cas de l'aide apportée par les parents à leur enfant (Cheneau, 2019).

Objectif

CASEPRA se concentre sur les parents aidants d'enfants en situation de maladies rares (MR) et/ou handicap rare (HR) avec déficience intellectuelle (DI).

La rareté de la maladie et/ou du handicap, ainsi que la déficience intellectuelle, sont de nature à impacter les configurations d'aides (et leurs répercussions) en raison de la rareté des expertises et des possibilités de prise en charge qu'elles peuvent sous tendre.

Dans ce contexte, le projet vise à identifier, caractériser et analyser :

- les situations d'aide apportée par ces parents-aidants (configurations aides informelles- aide professionnelle, galaxie d'aide, nature, diversité et intensité de l'aide).
- les répercussions de cette aide sur la situation professionnelle et la vie professionnelle des aidants.

Axes de recherche

AXE A – Caractériser, analyser et valoriser l'aide informelle apportée par les parents

A1 – Caractérisation de l'aide : nature, diversité et intensité, spécificité de l'aide en lien avec la rareté et place de cette aide informelle vis-à-vis de l'aide professionnelle

A2 – Construction du rôle d'aidant : processus d'acquisition et de développement des connaissances et des compétences

A3 – Reconnaissance et place de l'aidant dans la relation médicale

A4 – Valorisation monétaire de l'activité non marchande d'aide

AXE B – Identifier, décrire et analyser les répercussions de l'aide sur les situations d'emplois et la vie professionnelle des parents-aidants

B1 – Situation d'emploi des parents-aidants : facteurs explicatifs

B2 – Parents-aidants en emploi : conciliation activité professionnelle et activité d'aide, rôle de l'entreprise, dispositifs légaux existants

B3 – Rôle médiateur de l'emploi sur la santé des aidants

Méthode

CASEPRA adopte une approche participative et un positionnement pluridisciplinaire :

- l'économie, en mobilisant particulièrement les champs de l'économie de la famille, de l'économie du travail et de l'économie de la santé,
- la sociologie, dans une perspective compréhensive.

Population étudiée	Parents d'enfants, âgés de 6 mois à 20 ans, atteints de MR et/ou HR avec DI
Données	3 types de « matériaux » seront mobilisés : • des corpus documentaires (documents retranscrivant des témoignages) • des données quantitatives (base de données <i>ad hoc</i>), • des données qualitatives (entretiens semi-directifs).
Phases	• Phase Transversale d'analyse de corpus documentaires (<i>en cours</i>) • Phase Qualitative « exploratoire » (<i>en cours</i>) • Phase Quantitative « d'investigation » (<i>sur la base d'un questionnaire ad-hoc 1^{er} semestre 2022</i>) • Phase Qualitative « d'approfondissement » (<i>2023</i>)

Phase qualitative exploratoire

La phase qualitative exploratoire repose 19 entretiens auprès de parents aidants d'enfants atteints de MR et/ou HR avec DI (18 mères et 1 père) âgés de 6 mois à 20 ans.

Objectifs : mieux appréhender par des récits de vie

- les parcours de vie
- les configurations d'aide informelle
- leur articulation avec l'aide professionnelle
- la nature, diversité et intensité de l'aide apportée par les parents
- les facteurs facilitateurs et les obstacles
- les répercussions des situations d'aide sur les situations d'emploi et d'autres dimensions de la vie des aidants (santé, situation financière, vie familiale et sociale)

→ Cette phase exploratoire vient alimenter la construction du questionnaire *ad hoc* sur lequel repose la phase quantitative d'investigation.

→ Le questionnaire sera auto-administré en ligne.

La phase qualitative exploratoire a reçu un avis favorable du Comité d'éthique sur les recherches de l'université Bourgogne Franche-Comté : CERUBFC-2021-04-23-005.

Financement

Cette recherche se décline en deux projets.

➤ Le projet CASEPRA-Pil s'étend sur 9 mois. Il est lauréat de l'appel à projet « Sciences Humaines et sociales et maladies rares » 2020 de la Fondation Maladies Rares.
https://fondation-maladiesrares.org/wp-content/uploads/2021/05/Projets_FMR_2020.pdf

➤ Le projet CASEPRA s'étend lui sur 30 mois. Il est financé par la CNSA dans le cadre de l'appel à projets « Blanc (session 11) » 2020 de l'IReSP.
<https://www.iresp.net/wp-content/uploads/2020/12/11.12.2020-Laureats-tous-AAP.pdf>

Références

1. Gillot, D. 2018. Préserver nos aidants une responsabilité nationale. Proches Aidants Tome 2. Rapport, 70p.
2. Cheneau, A. 2019. Diversité des formes d'aide et des répercussions de l'aide sur les aidants. *Revue Française des affaires sociales*, 91-113.

Contact
Aurore Péliissier (LEDI, université de Bourgogne), responsable scientifique
Email : aurore.pelissier@u-bourgogne.fr
Site internet : ledi.u-bourgogne.fr

PRÉSENTATION DE RECHERCHE

LUTTER CONTRE LA SOUFFRANCE PSYCHIQUE SURAJOUTÉE CHEZ LES PERSONNES EN SITUATION DE HANDICAPS RARES À COMPOSANTE ÉPILEPSIE SÈVÈRE

ÉQUIPE DE RECHERCHE: OGUZ OMAÏ, MARC FOURDRIGNIER, AMANDINE JACQUEMAIRE, FRÉDÉRIC PERRET
ÉQUIPE FAHRES • WWW.FAHRES.FR



PARTIE 1

OBJET, DÉMARCHE ET MÉTHODES

1. LE CADRE INSTITUTIONNEL

Portée par le **CENTRE NATIONAL DE RESSOURCES HANDICAPS RARES**, FAHRES, la recherche-action a été acceptée et financée par la **CNSA**. Elle a été validée par le **COMITÉ DE PROTECTION DES PERSONNES**.

3. CADRE THÉORIQUE ET CONCEPTUEL UTILISÉ



MOMENTS CLÉS

Moments au cours desquels, dans les parcours des personnes et de leurs aidants familiaux, les **ENJEUX PSYCHIQUES** sont au premier plan. Les **INTERACTIONS** se déroulant à ces moments clés sont encore plus susceptibles d'**AMPLIFIER** ou a contrario de **RÉDUIRE** significativement la souffrance psychique. Les moments clés désignent des **INSTANTS PRÉCIS** où l'activation des **BESOINS DE SÉCURITÉ PSYCHIQUE** de la personne en situation de stress met en valeur le **SOUTIEN** qu'elle reçoit, créant des moments de véritables rencontres. D'autre part, précisément à ces instants, le **RISQUE** de souffrance psychique surajoutée est encore plus grand en cas de non rencontre.

VÉRITABLE RENCONTRE

Traduit le **SENTIMENT D'ÊTRE COMPRIS** avec **FINESSE**, **AIDÉ** avec **COMPÉTENCE** et **ENTOURÉ** de manière **FIABLE**. Ces trois conditions définissent la véritable rencontre entre **LE SUJET EN SOUFFRANCE**, **SES AIDANTS** et **LES PROFESSIONNELS**. Cette expression intuitive est une expression de notre étude; elle est basée sur la **THÉORIE DE L'ATTACHEMENT**. La véritable rencontre se produit souvent, voire toujours, à un moment clé où les **BESOINS D'AIDE** de la personne et/ou de ses aidants sont particulièrement activés.

2. PROBLÉMATIQUE ET HYPOTHÈSES

La recherche-action s'efforce de répondre aux questions suivantes:

- Quelles sont les **CIRCONSTANCES** ou les **CONFIGURATIONS** dans lesquelles on constate l'**ÉMERGENCE DE LA SOUFFRANCE PSYCHIQUE SURAJOUTÉE** chez les **PERSONNES EN SITUATION DE HANDICAP RARE À COMPOSANTE ÉPILEPSIE SÈVÈRE SOIGNÉES/ACCOMPAGNÉES**, et par extension chez leurs **AIDANTS FAMILIAUX** ?
- Quelles sont les **ACTIONS À DÉVELOPPER** par les professionnels pour **LA PRÉVENIR, L'ATTÉNUER** ?

DEUX HYPOTHÈSES :

1. Dans les parcours des personnes et de leurs aidants, à certains **MOMENTS** - que nous nommerons **MOMENTS CLÉS** - les **INTERACTIONS CONCRÈTES**, parfois minimes, sont susceptibles de **GÉNÉRER** de la **SOUFFRANCE PSYCHIQUE SURAJOUTÉE**.
2. La **QUALITÉ** et **L'IMPACT DES INTERACTIONS** entre les trois protagonistes (**PERSONNES, AIDANTS FAMILIAUX ET PROFESSIONNELS**) pourraient **RÉDUIRE** la **SOUFFRANCE PSYCHIQUE SURAJOUTÉE**, justement lors des **MOMENTS CLÉS**, grâce à des **VÉRITABLES RENCONTRES** rendues possible dans certaines configurations dont la dynamique peut être analysée.

4. LA DÉMARCHE DE RECHERCHE-ACTION



5. LES PERSONNES CONCERNÉES

APERÇU GLOBAL DES SITUATIONS		
8 femmes, 6 hommes : 14 situations dont 7 mineurs (soit 50% des situations)		
Etablissement	Situation n°1	Situation n°2
Hospices Civils de Lyon	Garçon (ado), 14 ans	Garçon (enfant), 7 ans
Hôpital Necker	Fille (ado), 13 ans	Fille (enfant), 8 ans
La Teppe	Homme, 47 ans	Homme, 45 ans
John Bost	Femme, 24 ans	Femme, 27 ans
MECSS Castelnouvel	Femme, 19 ans	Garçon (ado), 16 ans
OHS	Femme, 25 ans	Femme, 43 ans
IME Les Violettes	Femme, 17 ans	Homme, 17 ans

LUTTER CONTRE LA SOUFFRANCE PSYCHIQUE SURAJOUTÉE CHEZ LES PERSONNES EN SITUATION DE HANDICAPS RARES À COMPOSANTE ÉPILEPSIE SÈVÈRE

ÉQUIPE DE RECHERCHE: OGUZ OMAÏ, MARC FOURDRIGNIER, AMANDINE JACQUEMAIRE, FRÉDÉRIC PERRET
ÉQUIPE FAHRES • WWW.FAHRES.FR



PARTIE 2 RÉSULTATS ET PERSPECTIVES

1. L'ANALYSE DES SITUATIONS RENCONTRÉES

Le rapport présente d'abord une **VUE D'ENSEMBLE DES SITUATIONS RENCONTRÉES** puis une analyse approfondie des **VERBATIM**, en explicitant une trentaine de **MOMENTS CLÉS**, les configurations rencontrées et les effets produits en termes de **VÉRITABLES RENCONTRES** ou de la **SOUFFRANCE PSYCHIQUE SURAJOUTÉE**. Le but est de faire sentir aux professionnels, à travers des exemples concrets, les **ESPACES D'ADAPTATION** dont ils disposent et où ils peuvent, en modifiant de menus détails de l'interaction, produire **DES EFFETS DE PRÉVENTION** ou d'**ATTÉNUATION** de cette souffrance.

Une analyse plus globale des situations est ensuite réalisée en **TROIS POINTS**. Le premier porte **UN AUTRE REGARD SUR LES MOMENTS CLÉS** ; le second rend compte de **LA DYNAMIQUE CRÉÉE PAR LES RÉCITS DE VIE** et **LA CONFRONTATION DES SAVOIRS ET DES EXPERTISES**. Le troisième analyse à la fois **L'IMPACT DES REPRÉSENTATIONS SOCIALES** et des **ENVIRONNEMENTS SUR LES INTERACTIONS** entre les professionnels, les personnes en situation de handicap et les aidants.



En tant qu'éducateur spécialisé, G. accompagne une jeune femme de 27 ans accueillie au sein de son établissement. Au fil du temps, il a créé un lien particulier avec cette résidente, qui le considère comme un professionnel d'appui et de soutien, et a donc été désigné comme professionnel de confiance pour l'entretien avec les aidants dans le cadre de la recherche-action. La famille est d'origine turque et l'éducateur n'a jamais pu échanger directement en français avec le père de cette jeune fille, celui-ci ne s'exprimant qu'en turc et ne paraissant pas maîtriser le français.

Lors de l'entretien avec l'équipe de FAHRES dans le cadre de la recherche, le père est donc venu accompagné de son fils, le frère de la résidente, celui-ci prenant le rôle d'interprète [...]. Cet entretien a donc été mené dans des conditions particulières avec un intermédiaire et interprète, perçu lui-même comme étant assez « froid » dans son attitude.

Quelques jours après l'entretien, le père a appelé l'établissement et en particulier l'éducateur spécialisé, pour savoir ce que l'entretien avait donné. Lors de ces échanges, il s'est mis très rapidement à parler français ! Cet entretien qui avait été si particulier pour tous dans sa configuration a donc amorcé l'ouverture d'un espace de confiance et de partage insoupçonné, amenant le père à se sentir davantage connecté à l'équipe et à ainsi lever les « barrières », non pas linguistiques mais communicationnelles



2. QUATRE PERSPECTIVES

- **APPROFONDIR ET FORMALISER LE RECOURS AUX RÉCITS DE VIE:** Développer une expérimentation de type formation-action avec des équipes du champ de l'épilepsie sévère
- **NOURRIR LA VIRTUOSITÉ RELATIONNELLE:** Construire des outils pédagogiques et d'intervention, expérimenter et évaluer la mise en œuvre de ces outils, mais également sensibiliser les professionnels aux effets de la virtuosité relationnelle, déjà dans le cadre des formations existantes.
- **AGIR SUR LES FONCTIONNEMENTS ORGANISATIONNELS ET INTER ORGANISATIONNELS:** intégrer la démarche de la recherche-action dans des initiatives existantes (publiques ou autres) pour aller au-delà des recommandations et travailler finement avec les professionnels sur les aspects concrets des prises en charge.
- **TRANSPOSER LA DÉMARCHE DANS D'AUTRES CHAMPS:** Déterminer le commun et le spécifique à l'épilepsie, évaluer la transposabilité au champ des handicaps rares, des maladies rares voire d'autres champs (autisme, handicap psychique, maladies neurodégénératives).

« **TOUS LES SUJETS DONT NOUS AVONS PARLÉ ONT DÉJÀ ÉTÉ ABORDÉS MAIS PAS DE LA MÊME FAÇON PUISQU'ILS ONT ÉTÉ ABORDÉS SOUS L'ANGLE DE CE QUI A ÉTÉ POSITIF ET NÉGATIF. CET ÉCHANGE M'A PERMIS D'ANALYSER LA SITUATION AVEC PLUS DE RECU.** »

Témoignage d'aidant

« **J'AI APPRIS BEAUCOUP DE CHOSES DANS LES ENTRETIENS CONCERNANT CETTE FAMILLE, ON LES A LAISSÉES RACONTER LEUR HISTOIRE, ELLES N'ONT PLUS EU PEUR DE POUVOIR EXPRIMER LEURS SENTIMENTS, BEAUCOUP DE CHOSES NOUS SONT APPARUES. L'ENTRETIEN M'A PERMIS DE CRÉER UN LIEN DE CONFIANCE AVEC CETTE FAMILLE** »

Témoignage de professionnel

3. L'IMPACT DE LA RECHERCHE -ACTION

Une restitution des résultats a été faite quelques mois plus tard. Les impacts suivants ont pu être observés.

- **LES AIDANTS EXPRIMENT UNE SATISFACTION POSITIVE DES EFFETS CONCRETS DE LA RECHERCHE.** Ils reviennent sur l'effet du récit de vie en termes d'expression/ partage de leur expérience de vie et d'allègement de leur culpabilité. Ils ont demandé aussi s'ils pourraient participer aux formations futures. Ils sont satisfaits aussi que la restitution soit faite aux équipes des 7 structures.
- **UNE SATISFACTION DES PROFESSIONNELS D'AVOIR UNE RESTITUTION DU RAPPORT DE RECHERCHE** et d'avoir des éléments concrets de suite tirés des conclusions. Cependant nous avons constaté une perception différente, entre les professionnels et les aidants, des suites possibles présentées. Les premiers nous ont parus moins enjoués que les seconds. Cela peut se comprendre aussi par le fait que les enjeux- et les espoirs- ne sont pas de même nature.

4. L'APPLICATION AU CHAMP DES MALADIES RARES ?

Dans le champ des maladies rares, on retrouve des **SITUATIONS ANALOGUES**, au-delà du fait qu'une part des situations rencontrées relèvent à la fois des maladies rares et du handicap rare. L'axe 7 du 3^e Plan national Maladies Rares (PNMR) est intitulé «Améliorer le parcours de soin». Il est notamment indiqué (extrait du 3^e PNMR, p.33):

«Contexte:
Le nombre et la diversité des maladies rares génèrent des situations de prise en charge complexes pour les malades, leurs proches et les professionnels.
Au cours de la maladie, des moments particulièrement importants rythment le parcours du malade. Le bon déroulé de ces étapes est facteur de qualité pour une bonne prise en charge.

Objectifs:
- Créer des temps d'accompagnement pour permettre à l'équipe médicale, soignante et de soutien psycho-social de mieux encadrer et adapter certains moments clés du parcours des malades et leur apporter une information adaptée, progressive et respectueuse. Une attention particulière sera portée à l'annonce du diagnostic, au suivi en cas d'impasse diagnostique et à la transition adolescent-adulte.»

Des travaux de recherche ont déjà été menés sur les **SAVOIRS MOBILISÉS PAR LES MÉDECINS**, notamment dans **L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC**. (Colinet, Avenel, 2017).
Un tel travail pourrait être mené sur les **MOMENTS CLÉS** dans le champ des **MALADIES RARES** dans une perspective de **RECHERCHE-ACTION** ou de **FORMATION ACTION** en vue de **SENSIBILISER LES PROFESSIONNELS** à ces situations de **SOUFFRANCE PSYCHIQUE SURAJOUTÉE** et aux **POSTURES QUI LA RENFORCENT OU LA LIMITENT**.