



Congrès de
l'AIFRIS.
Bruxelles.
7 juillet 2022

Marc FOURDRIGNIER

La place des parents-
aidants dans la prise en
compte des maladies et
handicaps rares



Le cheminement proposé

- Trois préalables
 - Maladies rares et handicaps rares
 - Un projet de recherche
 - Une démarche en cours
- La place des parents-aidants
 - Le parcours diagnostic des enfants
 - Les expériences et les expertises
 - L'aide et de la présence parentales

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 :

La définition du handicap rare repose sur

- *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

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 : Le projet 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.

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.

Les parcours diagnostics des enfants

- 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 ?

Les parcours diagnostics des enfants

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.

Les parcours diagnostics des enfants

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- Les expériences et les 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- Les expériences et les 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 ».

Pour aller plus loin

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

<https://blog.u-bourgogne.fr/recherches-shs-proches-aidants-handicaps/accueil/>

- L'enquête en ligne :

<https://blog.u-bourgogne.fr/recherches-shs-proches-aidants-handicaps/2022/06/23/enquete-nationale-parents-aidants/>

- Un groupe « maladies rares/handicaps rares » a été créé sur LinkedIn. Il est aujourd'hui composé de plus de 400 personnes intéressées par ces questions, en France et ailleurs, et ce quelque soit leur statut. (créateur et régulateur du groupe : Marc Fourdrignier).